

MEDGEN

Բժշկական գենետիկայի կրթության զարգացումը կրթական ծրագրային
բարեփոխումների և հեփբուհական վերապատրաստողական
ծրագրերի հաստատման միջոցով

Նայաստանում իրականացվող բժշկական
գենետիկական ծառայությունների
ռազմավարությունը



TEMPUS

Գենետիկական հիվանդությունները կազմում են ընդհանուր առողջապահական խնդիրների մի զգալի մասը: Ազգաբնակչության 5,5% մոտ մինչև 25 տարեկան հասակում զարգանում են գենետիկական կամ մասնակի գենետիկական բնույթի հիվանդություններ: Մանկական հիվանդությունների դեպքերի 50% կազմում են գենետիկական հիվանդություններով և զարգացման արատներով երեխաները: Առողջապահական համակարգի առաջնային օղակի յուրաքանչյուր տաս հիվանդից մեկի հիվանդության պատճառը հանդիսանում են գենետիկական փոփոխությունները:

Առաջընթացը, որը գրանցվում է մարդու գենետիկայի ասպարեզում, հանգեցրել է գենետիկական հիվանդությունների ավելի կատարելագործված կլինիկական ախտորոշմանը և կանխարգելման ու բուժման նոր մոտեցումների ներդրմանը: Զուգահեռաբար, հասարակության լայն տեղեկացվածությունը այս զարգացումների վերաբերյալ մեծացրել են այն սպասումները, որոնք թույլ կտան անհատների մոտ կամ ընտանիքներում իրականացնել գենետիկական ռիսկի ճշգրիտ գնահատում և գենետիկական հիվանդությունների բուժում:

2004-2008 թթ. Եվրոպայի Խորհրդում (ԵԽ) մշակվել են ԵԽ անդամ երկրների համար բժշկական գենետիկական ծառայությունների հանձնարարականները, որոնք ընդունվել են ԵԽ երկրների Նախարարների Խորհրդի կողմից: Ընդունված հանձնարարականները համապատասխանում են միջազգային արտոնագրված ուղեցույցներին (EuroGentest, EMQN, Orphanet) և հիմք են հանդիսանում Հայաստանում կատարվող գենետիկական հետազոտությունների համար, որոնք չափազանց կարևոր և արդիական են Հայաստանի առողջապահական համակարգի համար:

Այսպես կոչված գենետիկական առողջության համառոտ ռազմավարությունը իրենից ներկայացնում է Հայաստանում ներկայումս առողջապահության այս ոլորտի խնդիրների օբյեկտիվ վերլուծությունը, որը նպատակաուղղված է որոշակի կամ ընդհանուր լսարանի համար, ովքեր ընդգրկված են կամ ունեն այդ խնդիրները, ինչպես նաև հնարավորություն և միջոցներ՝ ռազմավարական միջոցառումները կիրառելու համար: Այս փաստաթուղթը ներառում է մի շարք յուրահատուկ հարցեր, որոնք վերաբերվում են գենետիկական/ժառանգական հիվանդությունների տարբեր խմբերին և ընդհանուր հարցեր, որոնք վերաբերվում են Հայաստանում գենետիկական ծառայությունների հասանելիությանը և որակին:

Հղում

1. European Health Committee (CDSP). Recommendation CM/Rec(2010)11 of the Committee of Ministers to member states on the impact of genetics on the organisation of health care services and training of health professionals.

Բնածին Արատներ

Ինչ են բնածին արատները:

Յուրաքանչյուր 33 նորածիններից մեկը ծնվում է մեկ (մեկուսացված դեպք) կամ բազմաթիվ բնածին արատներով, որոնք ըստ կլինիկայի լինում են միջինից մինչև ծանր դեպքեր: Ծննդաբերական բարդությունների և գենետիկական շեղումների 2-3%-ը կախված են հղիության ընթացքում մոր առողջական կարգավիճակից, շաքարախտից, ներարգանդային վիրուսային վարակներից և այլ պատճառներից: Միջավայրի պայմանները կարող են մեծացնել բնածին արատներով երեխաների ծնվելու հավանականությունը, ինչպես օրինակ բնածին արատների 2-3%-ը առաջ են գալիս տերատոգենների կամ միջավայրի գործոնների ազդեցությամբ (դեղամիջոցներ, վարակներ, ալկոհոլ և այլ): Անհատների մի մասի մոտ որոշ գենային տարբերակների ժառանգումը բարձրացնում է միջավայրի խթանիչների նկատմամբ զգալունությունը, որի արդյունքում զարգանում են նապաստակի շրթունք, գայլի երախ, սրտի, նյարդային խողովակի և այլ արատներ: Քրոմոսոմային խաթարումները կապված են զարգացման արատներով համախտանիշների հետ: Կառուցվածքային արատների 70%-ը ունեն բազմագործոնային էթիոլոգիա, որը նշանակում է, որ հիվանդ երեխայի ապագա հարագատ քույրերը և եղբայրները ունեն հիվանդ լինելու ավելի բարձր հավանականություն՝ համեմատած առողջ ազգաբնակչության հետ: Չնայած, որ կառուցվածքային արատների 25%-ը զարգանում են մեկական գենային մուտացիաների կամ քրոմոսոմային խաթարումների հետևանքով, բազմաթիվ բնածին արատների պատճառները մնում են անհայտ:

Ինչպիսին են բնածին արատների կլինիկական դրսևորումները:

Ներկայումս դասակարգված են ավելի քան 150 կառուցվածքային արատներ, որոնցից ամենահաճախ հանդիպողներն են գայլի երախը, նապաստակի շուրթը, ծուռթաթությունը (մեկ կամ երկու ոտքերի), նյարդային խողովակի արատները, ներառյալ spina bifida-ն, ազդրի հողախախտումները տղաների մոտ, ստամոքսանցքի (հիմնականում տղաների մոտ) նեղացումը, որը հանգեցնում է նաև բարակ աղիքի նեղացման: Խոշոր բնածին արատների 60%-ը մեկուսացված դեպքեր են մեկ օրգանի սահմաններում, օր. սրտի, շրթունքի և այլ: Որոշ բնածին արատների հիմքում ընկած են ընդհանուր պաթոֆիզիոլոգիական մեխանիզմները: Նման օրինակ է ստորին ծնոտի թերզարգացումը մինչև հղիության 9-րդ շաբաթը, որը նպաստում է լեզվի դիրքի տեղաշարժմանը և քիմքի թերաճին: Դեֆորմացիաները ավելի հաճախ զարգանում են հղիության երկրորդ եռամսյակի ընթացքում, երբ պտուղը տեղակայված է ամնիոտիկ խոռոչում: Չարագող հյուսվածքների, ինչպես օրինակ ամնիոտիկ խոռոչի խախտումները առաջ են բերում տարբեր բնածին արատներ, այդ թվում նաև ասիմետրիկ և անկանոն արատներ, նորմալ հյուսվածքի բացակայություն, տարբեր հողային արատներ, պսևդոսինդակտիլիա, ուռնաթաթի հողի կրճատում և ուռնաթաթի մատների ոչ լրիվ զարգացում:

Որո՞նք են բնածին արատների հետ կապված սոցիալական-հոգեբանական խնդիրները:

Բնածին արատներով հիվանդների հետ կապված են լուրջ ընտանեկան, առողջապահական, հասարակական և հոգեբանական խնդիրներ: Համարելով, որ ֆիզիկական և մտավոր թերությունների պատճառով երեխաները ունեն հատուկ սպահովության և խնամքի կարիք, առողջության և բարեկեցության, ինչպես նաև այդ ծառայությունների որակի հարցերը կարևորվում են այդ երեխաների և նրանց ընտանիքների համար: Այս տեսակետից, թե՛ ծնողների և թե՛ երեխաների (տարիքից կախված) հետ հաղորդակցությունը թույլ է տալիս նրանց համապատասխան կերպով տեղեկացնել և ընդգրկել հասարակության մեջ: Կլինիկական գենետիկները կարող են հոգեբանորեն նախապատրաստել ծնողներին և օգնել նրանց բնածին արատով երեխայի հետ կապված բարդությունների կապակցությամբ, հատկապես, երբ համախտանիշը ախտորոշվել է մինչև ծնվելը: Բոլոր նման հիվանդ երեխաները պետք է լիովին պաշտպանված լինեն ֆիզիկական, հասարակական կամ էմոցիոնալ ճնշումներից:

Ովքե՞ր են զբաղվում բնածին արատների խնդիրներով:

Բնածին արատներով նորածինների և երեխաների առողջապահական խնդիրների ոլորտում հիմնականում ընդգրկված են առաջնային օդակի բժիշկները, մանկաբույժները և նեոնատոլոգները:

Որո՞նք են բնածին արատների հնարավոր բուժման եղանակները:

Բնածին արատները հիմնականում չեն բուժվում և սովորաբար իրականացվում է հիվանդների խնամք և վերահսկողություն: Բազմաթիվ բնածին արատներ հնարավոր է կանխարգելել, օրինակ պատվաստման, ֆոլաթթվի և յոդի համապատասխան քանակի կիրառման և ծննդաբերության շրջանի համապատասխան խնամքի միջոցով: Վիրահատական եղանակով վերացվում են կրծքավանդակի և որովայնի բազմաթիվ բնածին արատներ: Որոշ բնածին արատներ (օր. միզածորանի խցանումները կամ հազվադեպ թոքային ուռուցքները) հնարավոր է ախտորոշել և բուժել նաև նախածննդային շրջանում:

Ի՞նչ խնդիրներ ու դժվարություններ են կապված բնածին արատների հետ:

Բնածին արատներով երեխաների բուժումը, վերահսկողությունը և հետագա խնամքը կապված են բազմաթիվ ծախսերի հետ, ներառյալ

- համապատասխան բժիշկ-մասնագետների՝ դիսմորֆոլոգի, նեոնատոլոգի, մանկաբույժի, գենետիկի և/կամ մանկական նյարդաբանի կողմից իրականացվող խորհրդատվությունը,
- ախտորոշիչ հետազոտությունները, այդ թվում բջջագենետիկական և մոլեկուլային գենետիկական թեստավորումը, ուլտրաձայնային հետազոտությունը, մագնիսական ռեզոնանսային հետազոտությունը,
- գենետիկական խորհրդատվությունը, ներառյալ գենետիկական ռիսկի հաշվարկումը, հետագա հնարավոր տարբերակների, այդ թվում նաև ընտանիքի պլանավորման քննարկումը և աջակցությունը՝ նրանց կողմից որոշում ընդունելու ժամանակ:

Որոշ բնածին արատներ կարող են ախտորոշվել նախածննդային շրջանում ուլտրաձայնային հետազոտության, ամնիոտիկ հեղուկի կամ քորիոնի թարթիչների հետազոտմամբ: Հղի կանանց պետք է առաջարկել ոչ-ինվազիվ արյան թեստեր, որոնք հնարավորություն են տալիս պարզել որոշ բնածին արատներով երեխայի ծնման ռիսկը (Գաունի համախտանիշ, spina bifida): Մովորաբար գոյություն չունի բնածին արատի վերջնական բուժման հնարավորություն, այնպես որ նախածննդային ախտորոշումը մնում է միակ եղանակը, որը հնարավորություն է տալիս ծնողներին խուսափել հիվանդ երեխայի ծնունդից: Բազմաթիվ դեպքերում բնածին արատները հայտնաբերվում են ծնվելուց հետո ֆիզիկական հետազոտության միջոցով: Երբ հայտնաբերվում է բնածին արատ, ապա ամբողջական ֆիզիկական հետազոտությունը խիստ կարևոր է, որպեսզի խուսափել զարգացման բազմաթիվ արատներից: Այն պետք է ներառի գլխի, պարանոցի, դիմային առանձնահատկությունների, մաշկի, կրծքավանդակի պատի, սրտի, թոքերի, որովայնի, սեռական օրգանների, հետանցքի, ողնաշարի, մեջքի, վերջույթների, հետազոտումը, ինչպես նաև նյարդային համակարգի ֆունկցիաների հետազոտումը:

Ինչու՞մ է կայանում գենետիկական ծառայությունների դերը բնածին արատների ժամանակ:

- Նախածննդային ախտորոշում. Բազմաթիվ բնածին արատներ (կառուցվածքային շեղումները և պտղի թերզարգացումը) ի հայտ են գալիս հղիության ընթացքում և բացահայտվում են ուլտրաձայնային հետազոտության միջոցով: Նախածննդային ախտորոշումը կարող է հասանելի լինել բջջագենետիկական մեթոդներով հայտնաբերվող բոլոր քրոմոսոմային խաթարումների համար: Նյարդային խողովակի արատները նույնպես կարող են հայտնաբերվել նախածննդային ախտորոշմամբ:
- Ընտանիքների գենետիկական խորհրդատվություն. Ինքնաբերական վիժումների և մեռելաձմության բազմաթիվ դեպքեր առաջ են գալիս քրոմոսոմային անեուպլոիդիայի պատճառով: Գենետիկական խորհրդատվությունը անհրաժեշտ է նման դեպքերում, որը հնարավորություն է տալիս ընտանիքի համար հաշվարկել նման դեպքի կրկնման հավանականությունը, ինչպես նաև հետագա հղիությունների ժամանակ նախածննդային վաղ ախտորոշման համար, եթե այդ ռիսկը բավականին բարձր է (չնայած որ անեուպլոիդիաների մեծամասնությունը ունեն սպորադիկ բնույթ): Բնածին արատով երեխայի ընտանիքի գենետիկական խորհրդատվությունը կախված է և իրականացվում է գենետիկական պատճառի հայտնաբերումից հետո: Ընտանիքի անդամների մոտ նույն արատի կրկնման հավանականությունը կախված է նրանից, թե արդյոք զարգացման արատը կապված է հայտնի գենային մուտացիայի կամ միջավայրի գործոնի հետ: Գենետիկները և դիսմորֆոլոգները կարող են ախտորոշել նաև տերատոգենների միջոցով հարուցված բնածին արատները, բացառել դրանց պատճառները և ռիսկերը:

Ընտրված հղումներ

1. W. Reardon. The Bedside Dysmorphologist. Published by Oxford University Press, 2008.
2. G.P.Patrinios, W.Ansorge. Molecular Diagnostics, Published by Elsevier, 2006
3. R.N.Rosenberg, S.DiMauro, H. Paulson, L.Ptacek, E.Nestler. The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease, 2008.
4. K.L.Jones. Recognizable Patterns of Human Malformations. SMITH'S, Published by Elsevier, 2006.

Աուտոբրոքային Հիվանդություններ

Որո՞նք են ժառանգական պարբերական տենդերի համախտանիշները

Ժառանգական պարբերական տենդերի համախտանիշները (ԺՊՏՀ) մոնո-գենային ժառանգական հիվանդություններ են, որոնք բնութագրվում են որևիցե հայանի գործոնով չհարուցված բորբոքային պրոցեսի կրկնվող նուպաներով, այլ պայմանավորված են բնածին իմունիտետը կարգավորող գեների մուտացիաներով: Հիվանդների մոտ այս հիվանդությունները ընթանում են բարձր ջերմությամբ, փորագավով, կրծքավանդակի և հոդերի ցավերով, ինչպես նաև մաշկային երևույթներով ուղեկցվող համակարգային բորբոքման կրկնվող նուպաներով՝ որևիցե վարակիչ գործոնի բացակայության պայմաններում: ԺՊՏՀ-ին բնորոշ նմանատիպ կլինիկական ախտանշանները հաճախ դժվարացնում են նրանց տարբերակիչ ախտորոշումը: Հստակ կլինիկական ախտորոշումը այսօր հնարավոր է որոշ ԺՊՏՀ-ի հիմքում ընկած գեների մուտացիաների գենետիկական վերլուծության շնորհիվ: Այս ոլորտի փորձագետների միջազգային կոնսոցիումի կողմից մշակվել են ԺՊՏՀ մոլեկուլային գենետիկական ախտորոշման միջազգային չափորոշիչները: Առավել տարածված և լավ ուսումնասիրված ԺՊՏՀ-ից է Ընտանեկան Միջերկրածովային Տենդը՝ պարբերական հիվանդությունը (ՊՀ), որն առավելապես բնորոշ է հրեաներին, հայերին, թուրքերին և արաբներին:

Որո՞նք են ընտանեկան միջերկրածովային տենդի ախտանշանները:

ՊՀ-ը բնորոշ է երեխաների կամ դեռահասների մոտ 1-3 օր տևողությամբ տենդի միջադեպերը, որոնք հաճախ ուղեկցվում են որովայնի, կրծքավանդակի, հոդերի շրջանի ցավերով և մաշկային ցանով: Նուպաների բացակայության ժամանակ հիվանդները ունեն նորմալ ինքնազգացողություն և նրանք սովորաբար վարում են նորմալ ապրելակերպ մինչև հաջորդ նուպան: Սակայն բորբոքման կենսաքիմիական ցուցանիշները կարող են պահպանվել նաև նուպաների միջև ընկած ժամանակահատվածում: Հիվանդության առավել վտանգավոր բարդություններից է ամփոփոզը, որն առաջին հերթին ախտահարում է երիկամները: Հիվանդության

կլինիկական ախտորոշումը հաստատելու նպատակով խորհուրդ է տրվում իրականացնել գենետիկական հետազոտություն: Մուտացիաների առկայությունը հաստատում է ՊՇ ախտորոշումը, ինչպես նաև որոշում ծանրության աստիճանը:

Ովքե՞ր են զբաղվում ՊՇ:

Հայաստանում ՊՇ հիվանդների վարումը իրականացվում է հիմնականում երկու մասնագիտացված կենտրոններում՝ ԲԺշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում և Արաբկիր բժշկական համալիր, երեխաների և դեռահասների առողջության ինստիտուտում: ՊՇ բուժումով և վարումով զբաղվում են ընտանեկան բժիշկները, թերապևտները, ռևմատոլոգները, նեֆրոլոգները և մանկաբույժները: ՊՇ գենետիկական հետազոտությունը իրականացվում է ԲԺշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում:

Ինչպիսի՞ն է ՊՇ բուժումը և խորհրդատվությունը:

ՊՇ ենթակա չէ վերջնական բուժման, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն ՊՇ հաստատված ախտորոշումով հիվանդները, որպես ներկայումս բուժման ոսկե ստանդարտ հանդիսացող դեղամիջոց, ողջ կյանքի ընթացքում ընդունում են կոլխիցին դեղանյութը: Կոլխիցինի առօրյա ընդունումը արդյունավետ կերպով նվազեցնում է ՊՇ նուպաների հաճախականությունը, ծանրության աստիճանը, ինչպես նաև կանխում է ամիլոիդոզի զարգացումը: Վաղ ախտորոշման և կոլխիցինի օրեկան ընդունման պարագայում հիվանդության ելքը լինում է բարենպաստ: Բուժման ընթացքում խորհուրդ է տրվում տարեկան առնվազն երկու անգամ կատարել արյան և մեզի ընդհանուր հետազոտություն: ՊՇ ժամանակ չի նախատեսվում հատուկ սննդակարգ: ՊՇ խոչընդոտ չէ նաև սպորտով զբաղվելու համար, սակայն ձգձգվող հողաբորբով ընթացող դեպքերում խնդիր կարող է հանդիսանալ ախտահարված հողերի շարժունակության սահմանափակումը: Կոլխիցինը ցուցված է նույնիսկ հղիության ընթացքում, քանի որ, կանխարգելելով ՊՇ ջերմային նուպաները, նվազեցնում է վիժումների և երիկամային բարդությունների առաջացման հավանականությունը: Տղամարդկանց վերարտադրողական ֆունկցիայի վրա կոլխիցինի բացասական ազդեցության հետ կապված հստակ տվյալներ չկան:

Որո՞նք են ՊՇ հոգեբանական և սոցիալական ազդեցությունները:

Մինչ հստակ ախտորոշումը, հիվանդությունը մեծ փորձառություն է հանդիսանում թե՛ երեխայի և թե՛ նրա ընտանիքի համար: Ծնողները հաճախ ստիպված են լինում երեխային տեղափոխել հիվանդանոց սաստիկ որովայնային, կրծքավանդակի կամ հոդային ցավերի կապակցությամբ: Որոշ դեպքերում երեխաները ենթարկվում են անհիմաստ վիրահատական միջամտությունների՝ ոչ ճիշտ ախտորոշման պատճառով: Ախտորոշումը հաստատելուց հետո հիմնական խնդիր կարող է դառնալ երկարատև բուժման անհրաժեշտության հետ կապված հոգեբանական բեռը: Ոմանք ի սկզբանե կարիք ունեն հոգեբանական աջակցության՝ հիվանդության հետ կապված դժվարությունները հաղթահարելու, հատկապես ողջ կյանքի ընթացքում դեղորայք ընդունելու փաստի հետ հաշտվելու համար: Այս խնդիրների լուծումը հնարավոր է

հիվանդների և նրանց ծնողների համար նախատեսված հատուկ կրթական ծրագրերի միջոցով: Երեխաներից շատերը, այնուամենայնիվ, հարմարվում են բուժմանը և, ճիշտ վերահսկվելու պայմաններում, ՊՇ սովորաբար որևէ կերպ չի անրադառնում նրանց կրթական և արդյունավետ չափահաս կյանքի նորմալ ընթացքի վրա: ՊՇ նույնպես կարող են նախորդել նպաստող գործոնների ազդեցությունը, ինչպիսիք են հուզական կամ ֆիզիկական սթրեսը, մրսածությունը և այլն: Հիվանդները հիմնականում կանխագգում են նույալի առաջացումը և որոշ դեպքերում նշում են դյուրագրգռություն, գլխապտույտ և անորթակի վատացում: Կրկնվող նույաները և ուժեղ ցավը կարող են ունենալ բացասական հոգեբանական ազդեցություն հիվանդի վրա, այդ թվում հանգեցնել դեպրեսիայի:

Որն է գենետիկական ծառայությունների դերը ՊՇ ժամանակ:

Հայաստանում թե՛ գենետիկական խորհրդատվությունը և թե՛ գենետիկական ախտորոշումը կատարվում են մեկ մասնագիտացված կենտրոնում՝ Բժշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում: Քանի որ ՊՇ աուտոսոմ-ռեցեսիվ եղանակով ժառանգվող հիվանդություն է, մուտացիա կրող ծնողները ունեն հիվանդ երեխա ունենալու 25% հավանականություն: Սակայն հետագոտված ազգությամբ հայ այցելուների գրեթե 8%-ի մոտ հիվանդության կլինիկական ախտանիշները ի հայտ են գալիս միայն մեկ մուտացիայի առկայության պարագայում: ՊՇ ժառանգման հավանականությունը ընտանիքում որոշվում է գենետիկական խորհրդատվության ընթացքում՝ կլինիկական գենետիկի կողմից: Հիմնվելով ԺՊՏՏ գենետիկական ախտորոշման միջազգային չափորոշիչների վրա, ՊՇ նախաձեռնողային ախտորոշումը խորհուրդ չի տրվում:

Այսպիսով, ՊՇ ժամանակ գենետիկական հետազոտությունը խորհուրդ է տրվում՝

- դասական և ատիպիկ դեպքերում ՊՇ ախտորոշումը հաստատելու նպատակով,
- հիվանդության բարդությունների զարգացման հավանականությունը կանխորոշելու նպատակով,
- ՊՇ հիվանդի ընտանիքի այլ անդամների մոտ մուտացիայի կրողությունը հայտնաբերելու նպատակով,
- ՊՇ հիվանդի և նրա ընտանիքի գենետիկական խորհրդատվություն տրամադրելու նպատակով

Ինչպիսի՞ խնդիրներ և դժվարություններ են կապված ՊՇ հետ:

- Բժիշկ մասնագետների խորհրդատվություն
- Կլինիկական և գենետիկական ախտորոշում
- Բուժում և վարում
- Գենետիկական խորհրդատվություն

Ընտրված հղումներ

1. Y Shinar, L Obici, I Aksentijevich, B Bennetts, F Austrup, I Ceccherini, J M Costa, A De Leener, M Gattorno, U Kania, I Kone-Paut, S Lezer, A Livneh, I Moix,

R Nishikomori, S Ozen, L Phylactou, L Risom, D Rowczenio, T Sarkisian, M E van Gijn, M Witsch-Baumgartner, M Morris, H M Hoffman, I Touitou, Guidelines for the genetic diagnosis of hereditary recurrent fevers. *Annals of the Rheumatic Diseases*, 4/25/2012.

2. A.Marcuzzi, E.Piscianz, G.Kleiner, A.Tommasini, G.Severini, L.Monasta, S.Crovella. Clinical Genetic Testing of Periodic Fever Syndromes. *Biomed Res Int*. 2013; 2013: 501305.

3. M.Mouradian, T.Sarkisian, G.Amaryan, H.Hayrapetyan, A.Yegiazaryan, N.Davidian, N.Avanesian “Patient Management and the Association of Less Common Familial Mediterranean Fever Symptoms with Other Disorders”; *Genetics in Medicine (USA)*, 2013.

Նյութափոխանակության բնածին խանգարումներ

Որո՞նք են նյութափոխանակության բնածին խանգարումները:

Նյութափոխանակության բնածին խանգարումները (ՆԲԽ) հանդիսանում են հիվանդությունների մի խումբ, որոնցից յուրաքանչյուրը պայմանավորված է մեկ գենի խաթարումով՝ առաջ բերելով նյութափոխանակության օղակի էական սահմանափակումներ, որը որը իր հերթին հանգեցնում է օրգանիզմում որոշակի նյութերի կուտակմանը կամ նյութափոխանակության արդյունքի պակասությանը: Հայտնի են ավելի քան 500 նյութափոխանակության հիվանդություններ, որոնք գրեթե բոլորը դասակարգվում են հազվադեպ հիվանդությունների շարքին և յուրաքանչյուրն ունի իրեն յուրօրինակ ախտորոշումը և բուժման մոտեցումը: ՆԲԽ ժառանգման ձևը լինում է ատոտոմ ղեցեպի կամ X քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ճանապարհով: ՆԲԽ կորող են արտահայտվել ցանկացած տարիքում: ՆԲԽ վաղ հայտնաբերումը նպաստում է հիվանդացության, մահացության և հարակից խնդիրների զգալի նվազմանը: ՆԲԽ հիմնական տեսակներն են.

- օրգանական ացեդեմիաներ,
- ճարպային թթվի օքսիդացման արատներ,
- առաջնային կաթնաթթվային ացիդոզ,
- ամինոացիդոպատիաներ,
- միզաթթվի ցիկլի խաթարումներ,
- ածխաջրային նյութափոխանակության խանգարումներ,
- լիզոսոմալ կուտակման խաթարումներ:

Որո՞նք են ՆԲԽ-ի կլինիկական առանձնահատկությունները:

Նյութափոխանակության խանգարումների շարքը թերևս այնքան մեծ է, որքան արտահայտվող ախտանիշները, որոնք կարող են ցույց տալ նյութափոխանակության խախտումները: ՆԲԽ-ին բնորոշ կլինիկական տվյալները կարող են ներառել

- մոտազգակցական ամուսնության դեպքը, մտավոր հետամնացությունը, կամ պատահական մանկական մահացության համախտանիշը, ախտանշանների սկիզբը կերակրման հաստատման կամ փոփոխման հետ, աճի խանգարումների դեպքերը, թուլությունը, ապատիան, կրկնվող փսխումներն, թերսնումն, ցաներն, ջղաձգումներն, զկռոտցն, ապնեան, արագացած շնչառությունը,
- ֆիզիկական բացահայտումները՝ արագացած շնչառություն, ապնեա, թուլություն, ապատիա, հիպերտոնիա, հեպատոսպլենոմեգալիա, երկձև սեռական օրգաններ, դեղնուկություն, դիամորֆիկ կամ կոպիտ դիմագծեր, ցան կամ հետքավոր պիգմենտացիա, տետոլական խնդիրներ (կատարակտ, ոսպնյակի սխալ տեղակայում կամ պիգմենտային ռետինոպատիա), ներզանգային արյունազեղում, անսովոր հոտեր,
- լաբորատոր բացահայտումները՝ մետաբոլիկ ացիդոզ, առաջնային շնչառական ակալոզ, հիպերամոնեմիա, հիպոգլիկեմիա, կետոզ կամ կետոնուրիա, ցածր արյան միզանյութի ազոտ, հիպերբիլիռոբինեմիա, կաթնաթթվային ացիդոզ, բարձր կաթնաթթվային/խաղողաթթվային հարաբերակցություն, մեզում գլյուկոզը չնվազեցնող նյութեր, բարձր լյարդային ֆունկցիոնալ թեստեր, նեյտրոպենիա և թրոմբոցիտոպենիա:

Որո՞նք են ՆԲԽ-երի սոցիալական և հոգեբանական ազդեցությունները:

Բազմաթիվ ՆԲԽ հիվանդների ունենում են հոգեբանական ախտանշաններ, որոնք երկրորդական են հիվանդության պաթոֆիզիոլոգիայի տեսանկյունից կամ որպես հոգեբանական ճնշումների հետևանք՝ բնորոշ են քրոնիկ հիվանդության համար: Նմանապես, ծնողներն ու ընտանիքները ունենում են հոգեբանական տագնապ՝ ընտանիքի անդամի մոտ բնածին հիվանդության հետևանքով: Մեծ սթրեսը, տրամադրության խանգարումները, միջանձնային խնդիրները, կյանքի նվազած որակը, և հուզական ռեակցիաները ընդհանուր են մման հիվանդների և նրանց ընտանիքների համար: Նույնիսկ վաղ և լավ բուժում ստացած հիվանդները կրում են թաքնված հաշմանդամության, այդ թվում նաև անաշխատունակության զգացում, գլխուղեղի աշխատանքի արագության միջին աստիճանի թուլացում, սոցիալական դժվարություններ և հուզական խնդիրներ, որոնք կարող են աննկատ մնալ երկար տարիներ: Հոգեբանական կողմը կարող է ներառել նաև սոցիալական դժվարությունները, հոգեբանական և հասարակական խնդիրները, ինչպիսիք են միջանձնային հարաբերությունների ձևավորումը, ինքնուրունության հաստատում, կրթական նպատակների իրականացում, և առողջ զգացմունքային զարգացում:

Ովքե՞ր են զբաղվում ՆԲԽ-ի խնդիրներով:

Բարդ, սակայն բազմահամակարգ նյութափոխանակության խանգարումների վերահսկողությունը և խնամքը հաճախ պահանջում են համակարգված, բազմակողմանի մոտեցումներ մի շարք նեղ ենթամասնագետների ընդգրկմամբ, որոնք կարող են ներառել համալիր լաբորատոր գնահատականներ, գենետիկական խորհրդատվություն, սննդային թերապիա, և ոչ սովորական բուժական մոտեցումներ, որոնք օգտագործվում են հազվադեպ դեպքերում: Հաճախ, ՆԲԽ դուրս են կառավարվող խնամքի ծրագրերի

ընթացիկ ընդունված ախտորոշման և բուժման ուղեցույցերից: Մա հանգեցնում է ախտորոշման եւ համապատասխան վերահսկողության ուղացման, ինչպես նաև հիվանդների և նրանց ընտանիքների համար ֆինանսական ավելի բարձր ծախսերի: Բազմաթիվ գենետիկական ՆԲԽ հնարավոր չի կանխել, բայց ծանր ախտանշանները (օր. մտավոր հետամնացություն) որպես հետևանք, կարելի է կանխել, եթե հիվանդությունը ախտորոշվում է և համապատասխան բուժում է իրականացվում, օրինակ ճիշտ սննդակարգի նշանակմամբ: Հայաստանում ՆԲԽ մասնագետների և խնամքի համակարգի պակասն ակնհայտ է, և միայն որոշ դեպքերում, օրինակ, ֆենիլկետոնուրիայի և հիպերթիրոիդիզմի ախտորոշումը ու խնամքը հարցում գրացվել է առաջընթաց: Ընդհանուր առմամբ, Հայաստանում չի իրականացվում նորածինների մոտ ՆԲԽ հայտնաբերելու ընթացիկ հետազոտություններ (բացառությամբ ֆենիլկետոնուրիայի և հիպերթիրոիդիզմի):

Որո՞նք են ՆԲԽ-ի բուժման եղանակները:

Չնայած բուժումը խիստ տարբերվում է յուրաքանչյուր դեպքում, յուրաքանչյուր հիվանդի բուժումը և վերահսկումը իրականացվում է, հաշվի առնելով պոտենցիալ հիվանդության կարգը եւ հետետելով հետագա քայլերին, խորհրդակցելով նյութափոխանակության մասնագետի հետ: Հիմնական մոտեցումը հետևյալներն են՝

- հիդրատացում/սնուցում/հիմնաթթվային հավասարակշռության վերահսկում,
- թունավոր նյութափոխանակության արգասիքների հեռացում, հիպերամոնեմիայի հրատապ բուժում,
- օրգանի փոխպատվաստում և ֆերմենտային փոխարինում՝ որպես առաջատար բուժման տարբերակներ:

Անգամ արդյունավետ բուժման միջոցի բացակայության կամ էլ նյութափոխանակության խանգարման արդյունքում երեխայի մահվան դեպքում, պետք է ճշգրտել տվյալ ընտանիքում հիվանդության ախտորոշումը՝ գենետիկական խորհրդատվության և հնարավոր նախածննդային սկրինինգի իրականացման համար: Հայաստանում ՆԲԽ-ի բուժումը հիմնված է գուտ հիվանդի ախտանշանների վրա, և եթե այն հաստատվում է, ապա բուժումը իրականացվում է միայն սննդակարգի փոփոխությամբ:

Ի՞նչ խնդիրներ ու դժվարությունները են կապված ՆԲԽ-ի հետ:

ՆԲԽ-ի ժամանակ նախատեսվող ծախսերի թվում են

- բժիշկ մասնագետների խորհրդատվությունը,
- կլինիկական և գենետիկական ախտորոշումը,
- հիվանդների բուժումը և վարումը,
- գենետիկական խորհրդատվությունը:

Ո՞րն է ՆԲԽ-ի հարցում գենետիկական ծառայությունների դերը:

- կլինիկորեն ախտորոշված հիվանդների համար գենետիկական ախտորոշման ապահովումը,
- մուտացիա կրողների կարգավիճակի բացահայտումը որոշակի գենետիկական բեռի հետ կապված,

- հիվանդներին և ընտանիքներին գենետիկական խորհրդատվության տրամադրումը,
- ՆԲԽ պատմություն ունեցող ընտանիքներին հիվանդության կրկնման հավանականության գնահատման տեղեկատվության տրամադրումը:

Ընտրված հղումներ

1. UCSF medical center, Intensive Care Nursery House Staff Manual, Inborn Errors of Metabolism.
2. T.Raghuvver, U. Garg and W. Graf, Inborn Errors of Metabolism in Infancy and Early Childhood: An Update, Am Fam Physician. 2006 Jun 1;73(11):1981-1990.
3. S. Weber, S. Segal, W. Packman, Inborn errors of metabolism: Psychosocial challenges and proposed family systems model of intervention, Molecular Genetics and Metabolism, Volume 105, Issue 4, April 2012, Pages 537–541.
4. UCSF medical center, Intensive Care Nursery House Staff Manual, Inborn Errors of Metabolism.

Նյարդամկանային հիվանդություններ

Որո՞նք են նյարդամկանային հիվանդությունները:

Նյարդամկանային հիվանդությունը խանգարում է, որը ազդում է ծայրամասային նյարդային համակարգի վրա և ներառում է մկանները, նյարդամկանային հանգույցը, վերջույթների ծայրամասային նյարդերը և ողնուղեղի շարժական նյարդային բջիջները: Նյարդամկանային խանգարումները (ՆԽ) ներառում են բազմաթիվ տարբեր համախտանիշներ և հիվանդություններ, որոնք ուղղակիորեն կամ անուղղակիորեն խոչընդոտում են կմախքային մկանների աշխատանքը: Սա կարող է լինել մկանային պաթոլոգիայի խնդիր կամ նյարդի միջոցով դեպի մկան ազդանշանի փոխանցման խնդիր: Մկաններում առաջ եկող խնդիրները կապված են մկանային բջիջների թաղանթի կառուցվածքային փոփոխությունների հետ, որոնք հաճախ հանդիսանում են գենետիկական մուտացիաների արդյունք, որոնք կարող են լինել նոր ծագած կամ ժառանգական և հետևաբար կարող են փոխանցվել սերունդներին: Ժառանգական ՆԽ-ի ոլորտը դարձել է շատ բարդ և ավելի քան հարյուր գենետիկորեն տարբեր միոպատիաներ, նեյրոպատիաներ և միտոքոնդրիալ խանգարումներ բացահայտվել են վերջին մի քանի տասնամյակների ընթացքում:

Որո՞նք են ՆԽ-ի կլինիկական առանձնահատկությունները:

Բոլոր ՆԽ կրում են զարգացող բնույթ և հանգեցնում են մկանային թուլության և հոգնածության: Որոշ հիվանդություններ սկսում են դրսևորվել ի ծնե, որոշները՝ մանկական հասակում, իսկ մյուսները՝ չափափաս տարիքում: ՆԽ հիվանդները կարող են ունենալ թուլություն, մկանային ծավալի կորուստ, մկանային ձգումներ, կծկումներ, թմրածություն, դող և այլ ախտանշաններ: Նյարդամկանային հանգույցի

խնդիրների արդյունք են կախված կուպերը, կրկնակի տեսողությունը և թուլությունը, որը ավելանում է գործունեությանը զուգահեռ: Որոշ ՆԽ կարող են նաև առաջացնել կլման ակտի և երբեմն՝ շնչելու դժվարացում: ՄԽ հիվանդների մոտ տարածված է սրտային հիվանդության կլինիկական դրսևորումը և նրանց բուժումը պետք է ներառի թե՛ սրտի պարբերական հետազոտումը և թե՛ համապատասխան ախտանշանային և վերջնական թերապիան: Դիլատացիոն կարդիոմիոպաթիան նույնպես տարածված բարդացում է ՆԽ շրջանում:

Որո՞նք են ՆԽ-ի սոցիալական և հոգեբանական ազդեցությունները:

Կախված խանգարման տեսակից, ֆունկցիոնալ գործունեության վերահսկողության վատթարացումը աստիճանաբար փոխում է երեխայի ունակությունները, որոնք դրսևորվում են նրա աստիճանաբար նվազող հնարավորությունների հանդուրժողականությամբ, ավելացող հոգնածությամբ, ուժի, ֆիզիկական և վիբրացիոն զգայունության, շարժունակության, հավասարակշռության և շարժումների համակարգման աճող կորստով: Նյարդամկանային հիվանդությունները երբեմն ուղեկցվում են զարգացման խաթարումով կամ ուսման ունակության խիստ խանգարումով: Հիվանդի աղապատացիան նյարդամկանային հիվանդության հետ առաջացնում է շատ հակասական զգացմունքներ, ինչպիսիք են անտարբերությունը կամ անօգնականություն, ինչպես նաև կատաղություն, զայրույթ, հիասթափություն կամ անհանդուրժողականություն: Մերժումը և հույսը նույնպես պայքարի մեխանիզմներ են: ՆԽ ազդեցությունը մանուկ երեխայի հասարակական մասնակցության վրա կախված է երեխայի հիվանդության վատթարացման աստիճանից, քանի որ հիվանդության հետ կապված հաշմանդամությունը չի սկսվում մինչև 2, 8 կամ նույնիսկ 15 տարեկան հասակը:

Ովքե՞ր են զբաղվում ՆԽ-ի խնդիրներով:

Լավագույն խնամքը կարող է զգալիորեն բարելավել հիվանդների կյանքի որակը և երկարացնել կյանքի տևողությունը: Ջարգացած երկրներում, առողջապահական և կրթական համակարգերը ապահովում են բավարար խնամք ՆԽ-ի համար: Բժիշկները, ախտաբանները, գենետիկները, բուժքույրերը, բուժաշխատողները, հոգեբանները և թերապևտները ներգրավված են նյարդամկանային հիվանդների խնամքի աշխատանքներում: Հայաստանում բացակայում է նման բազմակողմանի մոտեցումը ՆԽ խնամքի ապահովման համար: Ընտանեկան բժիշկներին այցելելուց հետո հիվանդները երբեմն ուղեգրվում են մասնագետի և/ կամ գենետիկի մոտ:

Հաջող դեպքերում հիվանդների հետազոտությունը կարող է ներառել

- կրեատին կինազի հայտնաբերումը արյան մեջ
- էլեկտրոմիոգրաֆիան
- գենետիկական թեստավորումը (եթե այն հասանելի է Հայաստանում):

Հայաստանում գենետիկական թեստավորում իրականացվում է միայն երեք համախտանիշների դեպքում՝

- Դյուշենի և Բեքերի մկանային դիստրոֆիան,
- մեջքի մկանային ատրոֆիան:

Կապված ՆԽ-ի ախտորոշման նպատակով բժշկական խնդիրների բարդությունների հետ, խիստ կարևոր է համարվում թե՛ ընտանիքին համապատասխան գիտելիքների տրամադրումը և թե՛ գենետիկական խորհրդատվությունը: Առաջնային օգնության բժիշկը (մանկաբույժը կամ ընտանեկան բժիշկը) պետք է լավ տեղեկացված լինեն այդ հիվանդների բազմակողմանի կարիքների վերաբերյալ և պետք է ստանձնեն կենտրոնական դեր հետբուժական խնամքի համակարգման գործում:

Որո՞նք են ՆԽ-ի բուժման եղանակները:

Ընդհանուր բուժումը, որը նպատակ ունի օպտիմիզացնել մկանային ուժը ու գործառույթը, կայանում է հետևյալում՝

- ստերոիդների օգտագործումը մեծապես բարելավում է հիվանդների խնամքի որակը և կյանքը: Հայաստանում ստերոիդային բուժման համար պահպանվում են ստանդարտներ և կախված հիվանդների տարիքից և ախտանշաններից նշանակվում է պրենիստրոն դեղանյութը,
- ներերակային իմունոգլոբուլին (IVIG), որը Հայաստանում հասանելի է և կարող է օգտագործվել ցուցման դեպքում,
- պլազմաֆերեզ՝ դիալիզանման բուժում, որը կիրառվում է ծանր ՆԽ հիվանդների համար, սուր վիճակների ժամանակ: Այն կիրառվում է Հայաստանում՝ միջազգային ստանդարտների պահպանմամբ,
- իմունոսուպրեսորային թերապիան մի շարք իմունոսուպրեսոր դեղերի կիրառմամբ, ինչպիսիք են մետոտրեքսատը, միկոֆենոլատը, ազաթիոպրինը, ցիկլոֆոսֆամիդը, ռիտուքսիմաբը, որոնք հասանելի են Հայաստանում և կարող է օգտագործվել ցուցման դեպքում,
- սրտի ֆունկցիայի պարբերական հետազոտում՝ հանկարծակի սրտային մահվան ռիսկի գնահատման, ինչպես նաև ախտանիշների, ինչպես օրինակ սրտի անբավարարության բացահայտման և համապատասխան բուժում ստանալու նպատակով:
- հոգեբանական վերահսկումը, որը ներառում է հոգեթերապիան, ֆարմա-կոլոգիական միջամտություններ, հասարակական փոխազդեցության միջամտություններ, կրթական միջամտություններ, խնամքի աջակցության միջամտություններ: Հայաստանում հոգեբանական վերահսկողությունը բացակայում է և պետք է ստեղծվեն գործող ծառայություններ, որպեսզի հիվանդները ստանան համապատասխան օգնություն:

Ի՞նչ խնդիրներ ու դժվարությունները են կապված ՆԽ-երի հետ:

ՆԽ-ի ժամանակ նախատեսվող ծախսերի թվում են

- մասնագետի խորհրդատվությունը,
- ախտորոշիչ թեստերը,
- հիվանդների վերահսկողությունը, խնամքը և խորհրդատվությունը:

Ո՞րն է գենետիկական ծառայությունների դերը ՆԽ-երի համար:

- կլինիկորեն ախտորոշված հիվանդների համար գենետիկական ախտորոշման ապահովումը,
- մուտացիա կրողների կարգավիճակի բացահայտումը որոշակի գենետիկական բեռի հետ կապված,
- հիվանդներին և ընտանիքներին գենետիկական խորհրդատվության տրամադրումը,
- ՆԽ պատմություն ունեցող ընտանիքներին հիվանդության կրկնման հավանականության գնահատման տեղեկատվության տրամադրումը:

Ընտրված Հղումներ

1. <http://www.cinrgresearch.org>, Cooperative International Neuromuscular Research Group, Washington, DC.
2. <http://www.crme-sainte-justine.org>, Neuromuscular disease program, Montreal.

Նյարդային Չարգացման Հիվանդություններ

Որո՞նք են նյարդային զարգացման հիվանդությունների էթիոլոգիական գործոնները:

Նյարդային զարգացման հիվանդությունները, ներառյալ մտավոր հետամնացությունը (ՄՀ) և ատոիզմի սպեկտրի հիվանդությունները (ԱՄՀ), հանդիսանում են ախտանշանային և ոչ ախտանշանային հիվանդությունների խոշոր և հետերոգեն խումբ, որոնց խմբավորում է մտավոր ունակությունների խաթարումը՝ որպես ընդհանուր ախտանշան: Նյարդային զարգացման հիվանդությունները կարող են առաջ գալ ինչպես գենետիկական խաթարումների այնպես էլ նաև միջավայրի պայմանների հետևանքով, որոնք ազդում են նյարդային համակարգի զարգացման վրա նախածնդային, պերինատալ և հետծնդային շրջաններում: Միջավայրի ամենից տարածված գործոններն են հղիության ընթացքում թերսնումը, նախածնդային և հետծնդային վարակները, պտղային ալկոհոլային համախտանիշը, առնչումը այլ նեյրոտոքսիկ նյութերի հետ, վաղահաս ծնունդը, պերի- և պոստնատալ ասֆիքսիան կամ այլ տրավմաները, որոնք զգալի ազդեցություն ունեն միջին աստիճանի ՄՀ զարգացման վրա: Նյարդային զարգացման հիվանդությունների գենետիկական պատճառները ավելի հաճախ հայտնաբերվում են ՄՀ ծանր դեպքերում և ներառում են քրոմոսոմային խաթարումները, գենոմային և մոնոգենային հիվանդությունները, որոնք պատասխանատու են միջինից մինչև ծանր աստիճանի ՄՀ շուրջ 65% դեպքերի համար: Աուտիզմը մեկ այլ հիվանդություն է, որի տարածվածությունը աճել է վերջին երկու տասնամյակների ընթացքում: Չնայած ատոիզմի զարգացման հարցում գենետիկական բաղադրիչի առկայությանը, շատ քիչ է հայտնի նրա ռիսկային գործոնների վերաբերյալ: Աուտիզմը հանդիպում է երեխաների մոտ 1% մոտ: Այնուամենայնիվ հիվանդության ավելացումը մասնակիորեն պայմանավոր-

ված է ավելի բարձր տեղեկացվածությամբ, նոր դասակարգմամբ և ախտորոշման իրականացման հնարավորությամբ:

Որո՞նք են նյարդային զարգացման հիվանդությունների կլինիկական առանձնահատկությունները:

ՄՀ կլինիկորեն սահմանվում է երեք չափանիշներով՝ ա) զգալի ընդհանուր մտավոր գործունեության էական ենթամիջին աստիճան, բ) ձեռքբերովի վարքագծի հետևյալ հմտություններից նվազագույնը երկուսի սահմանափակում՝ հաղորդակցություն, ինքնախնամք, բնակություն տանը, սոցիալական/միջանձնային հմտություններ, հասարակական ռեսուրսների կիրառում, ինքնաուղորդում, ֆունկցիոնալ ակադեմիական հմտություններ, աշխատանք, հանգիստ, առողջություն և ապահովություն, գ) ախտանշանների դրսևորումը մինչև 18 տարեկան հասակը: ՄՀ դասակարգումը հիմնականում հիմնված է Մտավոր Գործակցի (Intellectual Quotient, IQ) չափումների թեստերի վրա: Կլինիկական տեսանկյունից ՄՀ բաժանվում է երկու հիմնական բաժինների՝ համախտանշանային, որը բնութագրվում է հիվանդության հետ ասոցվող կլինիկական, ռադիոլոգիական, մետաբոլիկ կամ կենսաբանական առանձնահատկություններով, և ՄՀ ոչ համախտանշանային ձևեր, որի դեպքում ճանաչողական ֆունկցիայի խաթարումը ներկայացնում է հիվանդության միակ դրսևորումը: Միաժամանակ սահմանված են ՄՀ հետ ասոցված հիվանդությունների երեք հիմնական խմբեր՝ մետաբոլիկ համախտանիշներ, ՄՀ և դիսմորֆիզմներով ասոցված համախտանիշներ և ՄՀ և նյարդաբանական/նյարդամկանային ախտանշաններով համախտանիշներ:

ԱՄՀ ախտանշանները տարբերվում են, բայց հիմնականում նրանք վերաբերվում են երկու ոլորտների՝ սոցիալական ունակությունների խաթարում, ներառյալ սոցիալական հաղորդակցության դժվարությունները, և կրկնվող և ստերեոտիպային վարքագծերը: ԱՄՀ տառապող երեխաները չեն հետևում սոցիալական և հաղորդակցային հմտությունների զարգացման տիպիկ ձևերին և ծնողները լինում են առաջինը, ովքեր կարող են նկատել իրենց երեխայի անսովոր վարքագիծը:

Որո՞նք են նյարդային զարգացման հիվանդությունների սոցիալական-հոգեբանական ազդեցությունները:

Շատ երեխաներ եւ երիտասարդներ, ովքեր տառապում են նյարդային զարգացման հիվանդություններով, բախվում են նաև մի շարք խոչընդոտների, որոնք հանգեցնում են համալիր բժշկական, կրթական և սոցիալական աջակցության անհրաժեշտության: Նյարդային զարգացման խանգարումներով երեխաների շրջանում առկա է բռնության ավելի բարձր ռիսկ, քան նրանց առողջ հասակակիցների շրջանում, ներառյալ վիրավորանքը և արհամարհվածությունը ծնողների, խնամակալների, հասակակիցների և մյուսների կողմից: Ամենից մեծ խոչընդոտը, որին բախվում է նյարդային զարգացման հիվանդությամբ որևէ մեկը, դա նրանց հնարավորությունների ճանաչումն է և իրագործումը:

Նյարդային զարգացմամբ անհատների երկու ընդհանուր սոցիալական և հոգեբանական ազդեցություններն են հանդիսանում ա) տվյալ անհատից փոքր սպասումները, որոնք առկա են ընտանիքում, ուսուցիչների և սոցիալական աշխատակիցների մոտ, որը սովորաբար ունենում է բացասական հետևանքներ նրանց ինքնագնահատականի վրա և բ) ձեռքբերված անկարողունակությունը: Նյարդային զարգացման հիվանդությունների սոցիալական և հոգեբանական ազդեցությունները առավել բարդ են լինում այն ընտանիքներում, որտեղ հայտնի են հիվանդության գենետիկական հիմքեր: Ծնողների մոտ առկա են զգալի էմոցիոնալ խնդիրներ, ովքեր մտահոգված են ոչ միայն նյարդային զարգացման հիվանդությամբ տառապող երեխայի առկայությունից, այլ նաև ընտանիքում հիվանդության կրկնման հավանականությունից, որը ընդգծում է ժամանակին իրականացվող գենետիկական խորհրդատվության և նախաձեռնողային գենետիկական թեստավորման անհրաժեշտությունը:

Ինչպիսին է նյարդային զարգացման հիվանդությունների բուժումը:

ՄՀ համարվում էր ճանաչողական ֆունկցիայի անդարձելի կորստով նյարդային զարգացման հիվանդություն: Այնուամենայնիվ, որոշ գենային մուտացիաների նյարդաբանական ազդեցությունները կարելի է մեղմել չափահաս տարիքում: Չափահասների մոտ սովորելու ունակությունների և հիշողության կորստից պաշտպանվելու լավագույն արդյունքը գրանցվել է փխրուն X քրոմոսոմի համախտանիշի դեպքում: Առանձին գեների հարաբերականորեն հազվադեպ ներգրավածությունը ՄՀ տարբեր համախտանիշների էթիոլոգիայում հնարավորություն չի տալիս մշակել համապատասխան թերապևտիկ ռազմավարություն: Այնուամենայնիվ, դեղերի կիրառումը, որոնց թիրախը կլինեն ընդհանուր մոլեկուլային և բջջային ուղիները, որտեղ ներգրավված են ՄՀ հետ կապված գեներ, կարող են օգտակար լինել ՄՀ մի շարք հիվանդությունների դեպքում: Հետևաբար ախտանշանների, ներառյալ մտավորի բարելավումը, հնարավոր է ՄՀ որոշ ձևերում, իսկ դեղամիջոցներով դրանց հիմքում ընկած ընդհանուր ուղիների մոդուլյացիան կարող է դառնալ իրական մոտեցում այս հիվանդություններով տառապող հիվանդների և ընտանիքների կյանքի որակի բարելավման համար: ԱՄՀ սովորաբար ողջ կյանքի ընթացքում ուղեկցվում են էական բարդացումներով: ԱՄՀ հիվանդները հաճախ ունեն ծնողական, դպրոցական և այլ սոցիալական ինտենսիվ աջակցության կարիք: Ի հավելում ինտենսիվ վարքագծային թերապիաներին, դպրոցի ծառայությունները, որոնք տարբերվում են անհատականացված կրթական ծրագրերից և համադրում են խոսքի և ֆիզիկական բուժումները, սոցիալական ունակությունների վերապատրաստումը, պարտադիր են ԱՄՀ տառապող երեխաների մեծամասնության համար: Չնայած, որ ներկայումս գոյություն չունի ԱՄՀ որևէ ապացուցված բուժում, ԱՄՀ ավելի վաղ խնամքը, կիրառելով դպրոցի վրա հիմնված մեթոդները և ստանալով համապատասխան բժշկական օգնություն, կարող է մեծ չափով կրճատել ԱՄՀ ախտանշանները և մեծացնել երեխայի զարգանալու և նոր հմտություններ սովորելու հնարավորությունը:

Ովքեր են զբաղվում մտավոր հետամնացության գենետիկական/ժառանգական ձևերի խնդիրներով:

Հայաստանում ԲԺշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնը իրականացնում է նյարդային զարգացման մի շարք համախտանիշների գենետիկական ախտորոշումը, որոնց դեպքում բացահայտվում են քրոմոսոմային խաթարումներ, գենոմի կամ գենային դեֆեկտներ: ՄՀ գենետիկական թեստավորումը սովորաբար նշանակվում է բժշկի կամ գենետիկական խորհրդատուի կողմից, որի պարագայում, ինչպես յուրաքանչյուր գենետիկական թեստավորման դեպքում պահանջվում է գրավոր տեղեկացվածության համաձայնություն՝ նախքան գենետիկական թեստի իրականացումը: Մարդիկ տալիս են իրենց համաձայնությունը, ստորագրելով այն փաստաթուղթը, որտեղ նշվում է, որ նրանց ներկայացվել է և նրանք հասկացել են իրականացվելիք թեստի անհրաժեշտությունը, դրա բժշկական կիրառումները, թեստից բխող ռիսկերը և օգտակար կողմերը, թեստի փոխարեն ավտերնատիվ միջոցները և անձնական կյանքի անձեռնմխելիության իրավունքները:

Ինչպիսի՞ խնդիրներ և դժվարություններ են կապված նյարդային զարգացման հիվանդությունների ժառանգական/գենետիկական ձևերի հետ:

Հետերոգեն էթիոլոգիայի և վերածածկվող ֆենոտիպական սպեկտրի հետ կապված, խիստ որոշակի գենետիկական փոփոխությունները հազվադեպ են ախտորոշվում հիվանդ երեխաների մոտ և նյարդային զարգացման հիվանդությունների շրջանում գենետիկական շեղումների հանդիպման իրական աստիճանը դեռևս հայտնի չէ: Անգամ ախտորոշման ամենավերջին տեխնոլոգիաների կիրառման պարագայում, դեպքերի շուրջ 60% մնում են չախտորոշված: Մեկ այլ կարևոր խնդիր է հանդիսանում գենետիկական խաթարումների բնույթը, որոնք կարող են լինել նոր ծագած կամ ժառանգական, որը իր հերթին պահանջում է ծնողների հետազոտությունը, որպեսզի ճշգրտորեն հաշվարկվի հիվանդության կրկնման հավանականությունը: Միևնույն ժամանակ Հայաստանում կապված մի շարք սոցիալ-տնտեսական պայմանների հետ, նյարդային զարգացման հիվանդությունների ժամանակին իրականացվող գենետիկական խորհրդատվությունը մնում է անհասանելի ընտանիքների մեծամասնության համար, մասնավորապես ախտորոշման նպատակով հետազոտությունների բարձր արժեքների պատճառով, որը բարձրացնում է ժառանգական նյարդային զարգացման հիվանդությունների դեպքում միևնույն համախտանիշով երկրորդ երեխայի ծնվելու հավանականությունը:

Որո՞նք են նյարդային զարգացման հիվանդությունների դեպքում գենետիկական ծառայությունների նշանակությունը:

Որոշ համախտանիշների բացահայտման ավելացումը հանգեցրել է ախտորոշման և աջակցության ծառայությունների և բարեկեցության նպաստի պահանջարկը մանկահասակ և և երիտասարդ հիվանդների և նրանց ընտանիքների համար: Հայաստանում նյարդային զարգացման հիվանդությունների թե՛ գենետիկական խորհրդատվությունը և թե՛ գենետիկական/ժառանգական հիմքերի թեստավորումը իրականացվում է ԲԺշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային

պահպանման կենտրոն: Գենետիկական թեստերը սովորաբար նշանակվում են բժշկի, մանկաբույժի կամ այլ մասնագետի կողմից: Նյարդային զարգացման հիվանդությունների գենետիկական ախտորոշման համալիր ռազմավարության վերաբերյալ մանրակրկիտ տեղեկատվությունը տրվում է գենետիկական խորհրդատվության ժամանակ: Նյարդային զարգացման հիվանդությամբ երեխայի գենետիկական գնահատման լավագույն մոտեցումը բժշկական և ընտանեկան պատմության, դիսմորֆոլոգիական և նյարդաբանական հետազոտությունների իրականացումն է: Հիմնվելով սրա վրա, գենետիկը կարող է միայն կասկածել կամ հաստատել ախտորոշումը դեպքերի երկու երրորդում: Համախտանիշային կամ ոչ համախտանիշային նյարդային զարգացման հիվանդությունների հետերոզոտ գենետիկական էթիոլոգիայից կախված (քրոմոսոմային խաթարումներ, X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված կամ աուտոսոմ ձևեր), թեստավորման, ախտորոշման և կրկնման հավանականության գնահատումը կարող են էականորեն տարբերվել: Գենետիկական թեստավորումը իրականացվում է վերցնելով արյան փոքր նմուշ (թե՛ բջջագենետիկական և թե՛ մոլեկուլային գենետիկական հետազոտությունների համար), որից հետո թեստի արդյունքները լաբորատորիայից վերադարձվում են բժշկին կամ գենետիկական խորհրդատուին: Միայն մասնագիտացած գենետիկական խորհրդատուն, կլինիկական գենետիկը կամ գենետիկայի ոլորտում վերապատրաստված բժիշկը կարող են այս դեպքերում իրականացնել գենետիկական խորհրդատվություն: Գենետիկական էթիոլոգիայի տրամադրումը հնարավորություն է ընձեռում նախաձեռնողային ախտորոշման, հիվանդությունը հետևելու, հաշմանդամության փաստը ընդունելու և ծնողների կամ այլ աջակցող խմբերի հետ կապեր ստեղծելու համար:

Ընտրված Հղումներ

1. Rauch, S., Lammhear, B. (2012) Prevention of disability in children: elevating the role of the environment. *The Futures of Children*; 22: 193–217.
2. Levy, S., Mandell, D., Schultz, R. (2009). Autism. *The Lancet*; 374: 1627–1638.
3. Michelson DJ, Shevell MI, Sherr EH, Moeschler JB, Gropman AL, Ashwal S. Evidence report: genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*. 2011;77(17):1629-1635.
4. Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD, Dua T, Saxena S. Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Res Dev Disabil*. 2011;32(2):419-436.
5. van Bokhoven H. Genetic and epigenetic networks in intellectual disabilities. *Annu Rev Genet*. 2011;45:81-104.
6. Stalker, K., McArthur, K. (2012) Child abuse, child protection and disabled children: a review of recent literature. *Child Abuse Review*; 21: 24–40.

Ժառանգական Քաղցկեղային Համախտանիշներ

Ինչ են ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշները:

Քաղցկեղը դասվում է տարածված հիվանդությունների թվին, որի բազմագործոնային էթիոլոգիայի մեջ ներգրավված գենետիկական, միջավայրի, բժշկական և կենսակերպի գործոնների փոխազդեցության հետևանքով զարգանում են չարորակ նորագոյացությունները: Ժառանգական քաղցկեղը դա քաղցկեղի ռիսկն է, որը ժառանգվում է կամ փոխանցվում է ընտանիքում: Բոլոր քաղցկեղի դեպքերի մոտ 5-10% համարվում են ժառանգական: Ժառանգական քաղցկեղի մասին ենթադրվում է այն դեպքում, երբ ընտանիքում նկարագրվում է միմյանց հետ ասոցված քաղցկեղի տեսակներով ախտորոշված ազգականներ, ներառյալ մեկից ավելի սերունդներում այդ հիվանդության ախտորոշումը ընտանիքի անդամների մոտ: Միաժամանակ, երիտասարդ տարիքում քաղցկեղով ախտորոշված անհատները հավանական է որ ունեն ժառանգական քաղցկեղ: Իմանալով տարբեր քաղցկեղի տեսակների մասին, որոնք ասոցված են որևէ քաղցկեղային համախտանիշի հետ, այն թույլ է տալիս ընտանիքում հարազատներին ավելի վաղ և ավելի հաճախ դիմել քաղցկեղի հայտնաբերման սկրինինգային միջոցառումների:

Ո՞րոնք են ժառանգական քաղցկեղի առանձնահատկությունները:

Ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշ ենթադրող կլինիկական և անամնեստիկ առանձնահատկություններն են՝

- ✓ քաղցկեղը, որը ախտորոշվել է սովորականից ավելի երիտասարդ տարիքում,
- ✓ միևնույն անհատի մոտ մի քանի տեսակի քաղցկեղների հայտնաբերումը,
- ✓ միևնույն օրգանում բազմաթիվ առաջնային ուռուցքների հայտնաբերումը,
- ✓ հազվադեպ հիստոլոգիական պատկերով ուռուցքները,
- ✓ ուռուցքները, որոնք ասոցված են այլ հազվադեպ հիվանդության կամ գենետիկական հատկանիշի հետ,
- ✓ նախաքաղցկեղային հիվանդության հետ ասոցված ուռուցքները,
- ✓ զույգ օրգաններում քաղցկեղի զարգացումը,
- ✓ որոշակի քաղցկեղի տեսակի ոչ սովորական դեպքերը (օր. կրծքագեղձի քաղցկեղը տղամարդու մոտ),
- ✓ բնածին արատները, օրինակ որոշ բարորակ մաշկային նորագոյացումները կամ կմախքային անոմալիաները, որոնք ասոցված են ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների հետ:

Հիվանդի ընտանիքում ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշի կարևոր առանձնահատկություններն են՝

- ✓ միևնույն կամ այդ տեսակի հետ ասոցված քաղցկեղով մեկ առաջին աստիճանի ազգականը և վերը նշված առանձնահատկություններից որևէ մեկը, կամ բազմաթիվ մոտ ազգականները, ովքեր ունեն քաղցկեղի միևնույն տեսակը, ուռուցքի միևնույն տեղակայումը, որոնք պատկանում են հայտնի ընտանեկան քաղցկեղային համախտանիշի, կամ էլ հազվադեպ ուռուցքի տեսակների:

Որո՞նք են ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների սոցիալ-հոգեբանական ազդեցությունները:

Տեղեկությունը ընտանեկան քաղցեղի ռիսկի մասին կարող է ունենալ խիստ ծանր հոգեբանական ազդեցություն և/կամ առնչվել սոցիալական խնդիրների հետ (անհանգստություն, մեղքի զգացում կամ հավելյալ առողջապահական ծախսեր): Այս պարագայում կարող է խախտվել նաև ընտանիքի նորմալ կենսակերպը: Օրինակ, գենետիկական թեստավորման ժամանակ կարող է պահանջվել ընտանիքի մեկ կամ մի քանի անդամների մասնակցությունը՝ այն ավելի տեղեկացված դարձնելու համար, որի պատճառով ծնողները կարող են մեղավոր զգալ իրենց երեխաներին հիվանդության ժառանգական ռիսկը փոխանցելու համար:

Ովքե՞ր են զբաղվում ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների խնդիրներով:

Հայաստանում գենետիկական թեստավորումը հնարավոր է իրականացնել միայն ժառանգական կրծքագեղձի և ձվարանի քաղցկեղային համախտանիշի դեպքում՝ Բժշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում: Քաղցկեղի գենետիկական թեստավորումը սովորաբար նշանակվում է բժշկի կողմից: Գրավոր տեղեկացված համաձայնությունը խիստ պարտադիր է մինչ գենետիկական թեստի նշանակումը:

Ո՞րն է խորհրդատվությունը ժառանգական քաղցկեղի բարձր ռիսկով անհատների համար:

Երբ անհատը ունի անձնական բժշկական կամ ընտանեկան պատմություն, որը խոսում է ժառանգական քաղցկեղային ռիսկի վերաբերյալ, նա պետք է անհապաղ դիմի գենետիկական խորհրդատվության: Քաղցկեղի գենետիկական խորհրդատվությունը ներառում է սովյալ անհատի և նրա ընտանիքի բժշկական պատմության մանրակրկիտ ուսումնասիրումը, որը առնչվում է քաղցկեղի հավանական ռիսկին և նաև կարող է ներառել ընտանիքի մի քանի անդամների, որոնց մոտ կարող է զարգանալ հիվանդությունը, այն դեպքում, երբ մյուս հարազատների մոտ ոչ: Գենետիկական թեստավորումից կամ ռիսկի գնահատումից ստացված տեղեկությունը թույլ է տալիս բժշկին ավելի շուտ իրականացնել միջամտություն՝ կրճատել քաղցկեղի զարգացման ռիսկը կամ ախտորոշել այն ավելի վաղ շրջանում, երբ ամենից բարձր են արդյունավետ բուժման հնարավորությունները: Ստացված տեղեկությունը կարող է կիրառվել նախնական քաղցկեղի բուժման ընթացքի մոտեցման փոփոխության նպատակով, այլ տեսակի քաղցկեղի տեսակների ռիսկի պարզելու համար, կամ կանխատեսել քաղցկեղի պատասխանը բուժման յուրահատուկ ձևերի նկատմամբ, որոնք բոլորն էլ կարող են փոխել բուժման ընթացքի տարբերակները և հետագա երկարատև վերահսկողությունը:

Ինչպիսի՞ խնդիրներ և դժվարություններ են կապված ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների հետ:

Քաղցկեղի զարգացման բարձր ռիսկով անհատի բացահայտումը կարևորվում

է հիվանդի կյանքը փրկելու նպատակով գործողությունների և որոշակի միջամտությունների տեսակետից (օր. տամօքսիֆենը կրծքագեղձի քաղցկեղի դեպքում, կոլոնոսկոպիան աղիների քաղցկեղի դեպքում, ռիսկ-կրճատող սլապինգոօֆորեկտոմիան ձվարանի քաղցկեղի դեպքում): Քաղցկեղով արդեն ախտորոշված հիվանդների մոտ մուտացիայի առկայությունը, որը կապված է որոշակի քաղցկեղային համախտանիշների հետ, ազդում է ինչպես քաղցկեղի բուժման գործընթացի վրա, այնպես էլ նաև կարևորում է մոտ ազգականների գենետիկական խորհրդատվության իրականացումը: Եթե այս համախտանիշներով որևիցէ մեկը ստանում է ճառագայթային բուժման կամ քիմիոթերապիայի ստանդրատ դրզա, ապա նա կարող է ունենալ ծանր, պոտենցիալ առումով կյանքին վտանգ սպառնացող կողմնակի ազդեցություններ: Մինչև բուժման սկիզբը գենետիկական հիվանդության մասին իմանալը հնարավորություն է տալիս բժշկին փոփոխություն մտցնել բուժման գործընթացում և կրճատել հավանական կողմնակի ազդեցությունների բարդությունները:

Այնուամենայնիվ, եթե անգամ քաղցկեղի նախատրամադրող մուտացիան առկա է ընտանիքում, ապա այն պարտադիր կերպով չի նշանակում, որ բոլոր նրանց մոտ, ովքեր ժառանգել են այդ մուտացիան, կզարգանա քաղցկեղ: Մուտացիայով տվյալ անհատին մոտ հիվանդության զարգացումը կախված է բազմաթիվ գործոնների ազդեցությունից: Մեկ նման գործոն է քաղցկեղային համախտանիշների ժառանգման ձևը: Ախտանշանների բարդությունը նույնպես կարող է տարբերվել անհատների միջև: Ընտանեկան քաղցկեղային ռիսկի վերաբերյալ տեղեկատվությունը նույնպես կարող է աջակցել տվյալ անհատին պլանավորել իր կեսնակերպը, առողջության պահպանման հետ կապված որոշումները, ընտանիքի պլանավորումը և այլ որոշումներ: Միաժամանակ, եթե ընտանիքում հայտնի է որոշակի գենում քաղցկեղի նախատրամադրող մուտացիա, ապա գենետիկական թեստավորումից հետո, երբ հայտնի են դառնում մուտացիա չկրող անհատները, ապա նրանք ազատվում են ավելորդ հոգեբանական ազդեցությունից և խոշոր բուժական ծախսերից:

Որո՞նք են ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների դեպքում գենետիկական ծառայությունների նշանակությունը:

Հայաստանում ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների թե՛ գենետիկական խորհրդատվությունը և թե՛ գենետիկական թեստավորումը իրականացվում են Բժշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում: Գենետիկական թեստերը սովորաբար նշանակվում են անհատի բժշկի, ուռուցքաբանի կամ այլ մասնագետի կողմից: Սկզբունքորեն, գենետիկական թեստավորումից առաջ և հետո իրականացվում է գենետիկական խորհրդատվություն, որպեսզի համոզվել, որ հիվանդերը ունեն ստույգ պատկերացում գենետիկական թեստի վերաբերյալ: Գենետիկական թեստավորումը իրականացվում է արյան կամ թքի մի փոքր նմուշի վրա, որից հետո թեստի արդյունքները վերադարձվում են հիվանդի բժշկին կամ գենետիկական խորհրդատուին: Գենետիկական թեստավորումը կարող է ունենալ տարբեր արդյունքներ՝ դրական, բացասական, կեղծ բացասական, անորոշ նշանակության, բարորակ պոլիմորֆիզմ, և այլն: Մասնագիտացված

գենետիկական խորհրդատուն, կլինիկական գենետիկը կամ գենետիկայի ոլորտում մասնագիտացած բժիշկը կարող են օգնել անհատին կամ ընտանիքին հասկանալ իրենց թեստի արդյունքները: Նման խորհրդատվությունը ներառում է կանխարգելման և սկրինինգի վերաբերյալ առաջարկությունների քննարկումը և հոգեբանական աջակցության տրամադրումը անհատին, ով ստանում է թեստի արդյունքները: Սովորաբար, բժիշկները ակնկալում են, որ թեստավորված անհատը կքննարկի գենետիկական թեստի արդյունքները ազգականների հետ, ովքեր նույնպես կարող են ունենալ քաղցկեղի զարգացման բարձր ռիսկ:

Ընտրված Հղումներ

1. Garber J, Offit K. Hereditary cancer predisposition syndromes. *Journal of Clinical Oncology* 2005; 23(2):276–292.
2. Lindor NM, McMaster ML, Lindor CJ, Greene MH. Concise handbook of familial cancer susceptibility syndromes—second edition. *Journal of the National Cancer Institute Monographs* 2008; 38:1–93.
3. Riley BD, Culver JO, Skrzynia C, et al. Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling, and testing: updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling* 2012; 21(2):151–161.

Լեյկոզներ

Թնշ է լեյկոզը:

Լեյկոզը քաղցկեղի տեսակ է, որն ախտահարում է արյան և ոսկրածուծի բջիջները: Հիվանդությունը զարգանում է, երբ ոսկրածուծում արյունաստեղծ բջիջների անը դառնում է անկառավարելի: Լեյկոզի, ինչպես և այլ քաղցկեղների առաջացման պատճառ են հանդիսանում գենային մուտացիաները, որոնք կարող են լինել ինչպես ինքնաբույս (սպոնտան), այնպես էլ կարող են առաջանալ իոնացված ճառագայթման կամ քաղցկեղածին նյութերի ազդեցության արդյունքում: Լեյկոզների չորս հիմնական տեսակներն են սուր միելոբլաստային լեյկոզը (ՄՄԼ), սուր լիմֆոբլաստային լեյկոզը (ՍԼԼ), քրոնիկ միելոբլաստային լեյկոզը (ՔՄԼ), քրոնիկ լիմֆոբլաստային լեյկոզը (ՔՍԼ): Այս ստորաբաժանումը կախված է նրանից, թե որ բջիջներն են ենթարկվել չարորակ վերափոխման (լիմֆոցիտ կամ միելոցիտ), և այդ վերափոխումը տեղի է ունեցել երիտասարդ, թե՛հասուն բջիջներում:

Որո՞նք են լեյկոզների կլինիկական առանձնահատկությունները:

Լեյկոզների ախտանիշները շատ բազմազան են և նրանցից ոչ մեկը յուրահատուկ չէ: Հիվանդների մոտ դիտվում է հոգնածություն, գլխապտույտ և սրտխփոց, ուժեղ և անսովոր ոսկրային և հոդացավեր, կրկնվող և ծանր վարակներ (սովորաբար բերանային, կոկորդային, մաշկային, պերիանալ), բարձր ջեր-

մություն առանց ակնհայտ վարակի (սակայն պետք է ենթադրել վարակի առկայությունը), սպլենոմեգալիայի հետևանքով դիտվում է ձախ վերին քառամասի լիություն և վաղ հագեցվածություն (10-20%), հեռոց, գլխացավ, զրգոված կամ փոփոխված հոգեվիճակ, թրոմբոցիտոպենիայի կամ ներանոթային տարածուն կոագուլոպատիաների արդյունքում դիտվում են հեմոռագիկ կամ թրոմբոցիտար բարդություններ, հաճախակի քթային արյունահոսություններ և ինքնաբուխ կապտուկներ, սակավարյունություն:

Որո՞նք են լեյկոզների հոգեբանական ազդեցությունները:

Հուսահատության զգացողությունը հաճախ հանդիպող հոգեբանական վիճակներից է և լայնորեն տարածված է լեյկոզով հիվանդների մոտ: Հոգեբանական տագնապի գերակայումը տատանվում է ժամանակ առ ժամանակ, սկսած ավտորոշումից, ֆիզիկական ինքնազգացողության վատացման աստիճանից, առկա ցավի աստիճանից, հիվանդության կանխատեսումից և այլ փոփոխություններից: Քրոնիկ հիվանդությունը կարող է բերել մեղքի, ինքնադեպրեսիայի կորստի զգացումի, գայլույթի, տխրության, հուզմունքի և վախի: Հաճախ դիտվում են նաև անհանգստություն, տրամադրության խանգարում, հիվանդության կրկնվելու վախ, մտահոգություններ մարմնի արտաքին տեսքի փոփոխության վերաբերյալ, ընտանիքի անդամների հետ հաղորդակցման և այլ խնդիրներ: Հիվանդների մոտ կարող է առկա լինել նաև ավելի ընդհանրացված անհանգստություն, վախ ապագայի հանդեպ, ապագան պլանավորելու անկարողություն, անորոշության և խոցելիության սրացված զգացում և այլ անհանգստություններ: Ավելին, քաղցկեղով հիվանդները կարող են առընչվել հոգևոր և կենսական խնդիրների հետ, ներառյալ հավատքը և մահվան նշանակությունը: Որոշ հիվանդներ, որոնք հաղթահարել են հիվանդությունը, նկարագրում են գայլույթի, մեկուսացման և ինքնազնադատականի նվազման զգացումներ ի պատասխան նման սթրեսի:

Ովքե՞ր են զբաղվում լեյկոզների գենետիկական խնդիրներով:

Ախտորոշումը հաստատելու և լեյկոզի տարատեսակը նույնականացնելու համար անհրաժեշտ է իրականացնել ԴՆԹ-մարկերների և քրոմոսոմային փոփոխությունների հետազոտություն ոսկրածուծի բջիջներում: Լիմֆոբլաստային և միելոբլաստային լեյկոզների ժամանակ հանդիպող բազմաթիվ գենետիկական փոփոխությունները կարող են հայտնաբերվել մոլեկուլային գենետիկական կամ բջջագենետիկական հետազոտությամբ, ընդ որում բջջագենետիկական հետազոտությունները պարտադիր պետք է կատարվեն հիվանդության սկզբում, և այնուհետև բուժման ընթացքում՝ կանոնավոր ինտերվալներով, հիվանդության գենետիկական առանձնահատկությունների և գենետիկական փոփոխությունների զարգացումների գնահատման համար: Լեյկոզների ժամանակ կարևոր կանխատեսիչ գործոններ են հանդիսանում հիվանդի տարիքը, լեյկոզի տարատեսակը և ոսկրածուծի բջիջներում հայտնաբերված քրոմոսոմային փոփոխությունները: Գենետիկական թեստավորումը հասանելի է Բժշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում ULL-ի, UUL-ի և ՔUL-ի համար: Գենետիկական թեստավորումը

լեյկոզների ախտորոշման և հետագա մոնիտորինգի համար նշանակվում է բժիշկ արյունաբանի կողմից: Ճշգրիտ ախտորոշումը կարող է նշանակալից բարելավել հիվանդի կյանքի որակը և երկարացնել կյանքի տևողությունը:

Որո՞նք են լեյկոզների բուժման եղանակները և մեթոդները:

Բուժման նպատակն է ռեմիսիայի հասնելը, երբ քաղցկեղը ամբողջությամբ նահանջում է բուժումից հետո, նվազագույնը հինգ տարի: Բուժման արդյունքում լեյկեմիկ բջիջները ոչնչանում են, թույլ տալով ոսկրածուծում նորմալ բջիջների զարգացմանը: Բուժման ընտրությունը կախված է լեյկոզի տեսակից, հիվանդության փուլից, հիվանդի տարիքից և ընդհանուր առողջական վիճակից:

ՍԼԼ-ով և ՍՄԼ-ով հիվանդների բուժումը պետք է սկսվի անմիջապես ախտորոշումից հետո: Սովորաբար բուժումը սկսվում է քիմիաթերապիայով: Երբ հիվանդը ռեմիսիայի մեջ է, պահանջվում է նաև հետռեմիսիոն բուժում, որը կարող է ընդգրկել քիմիաթերապիա բնային բջիջների փոխպատվաստմամբ կամ առանց փոխպատվաստման: ՔՄԼ-ով ախտորոշված հիվանդները պետք է ստանան անհապաղ բուժում հաստատված երեք դեղորայքներից որևէից մեկով, որոնք են իմատինիբ մեզլիատը, դազատինիբը, կամ նիլոտինիբը: Դրանք չեն բուժում հիվանդությունը, սակայն ՔՄԼ-ը պահում են հսկողության տակ (կառավարելի վիճակում) այնքան ժամանակ, ինչքան ժամանակ որ հիվանդները կընդունեն դեղորայքը: Որոշ հիվանդների համար բուժման տարբերակ է հանդիսանում բնային բջիջների այլոզեն փոխպատվաստումը, բայց սովորաբար այն բուժման առաջին տարբերակը չէ:

Ինչպիսի՞ խնդիրներ և դժվարություններ են կապված լեյկոզների հետ:

Լեյկոզների հետ կապված ծախսերն են.

- արյունաբանի խորհրդատվությունը,
- ախտորոշիչ թեստերը,
- բուժումը (քիմիաթերապիա, հատուկ հակաբիոտիկներ, ներարկումներ, արյան փոխներարկում և այլն),
- բնային բջիջների փոխպատվաստումը,
- լրացուցիչ ծախսեր ըհիվանդի տեղափոխման, հոսպիտալացման և խնամքի համար:

Որո՞նք են լեյկոզների դեպքում գենետիկական ծառայությունների նշանակությունը:

Լեյկոզների համար գենետիկական ծառայության դերը հետևյալն է.

- ապահովել գենետիկական ախտորոշումը, որն անհրաժեշտ է առկա ախտորոշումը հաստատելու և լեյկոզի տարատեսակը նույնականացնելու համար,
- որոշել առկա գենետիկական փոփոխությունները, որոնք կարող են կանխատեսել հիվանդությունը (բարձր ռիսկ, միջին ռիսկ, ցածր ռիսկ),
- կախված գենետիկական փոփոխություններից (տրանսլոկացիաներ,

դելեցիաներ և այլն), ընտրել համապատասխան բուժում,

- ելնելով առաջնային փոփոխություններից, հսկել հիվանդության ընթացքը,
- սպահովել հիվանդների և նրանց ընտանիքների գենետիկական խորհրդատվությունը:

Ընտրված Հղումներ

1. Hoffbrand AV, Moss PAH, and Pettit JE, “Essential Haematology”, Blackwell, 5th ed., 2006.
2. Gribben J.G. “Stem cell transplantation in chronic lymphocytic leukemia”. Biology of Blood and Marrow Transplantation. Volume 15, Issue 1, Supplement , Pages 53-58, January 2009.
3. Lindauer M, Hochhaus A. “Dasatinib”. Recent Results Cancer Res. 2014; 201:27-65.
Waller CF. “Imatinib mesylate”. Recent Results Cancer Res. 2014; 201:1-25.
4. Copeland D. R. “Neuropsychological and psychosocial effects of childhood leukemia and its treatment”. CA: A Cancer Journal for Clinicians, Volume 42, Issue 5, pages 283–295, Sept/Oct 1992
5. Han-I , E. Aas, D. Howell, et al. “Long-Term Medical Costs and Life Expectancy of Acute Myeloid Leukemia: A Probabilistic Decision Model”. Value in Health. Volume 17, Issue 2 , Pages 205-214, March 2014.

Վերարտադրության Գենետիկական Խնդիրներ

Որո՞նք են վերարտադրողական խնդիրների գենետիկական գործոնները:

Վերարտադրողական խնդիրների մեջ են ընդգրկվում ինչպես անպտղությունը, հղիության կորուստը, ոչ նորմալ ընթացող հղիությունը, այնպես էլ նաև բնածին արատները: Գրեթե ցանկացած վերարտադրողական խնդիր երկու ծնողների և պտղի մոտ հանդիպող տարբեր գենետիկական և ֆիզիոլոգիական գործոնների համադրության հետևանք է: Գեների մուտացիաները և քրոմոսոմային խաթարումները կարող են շեղել սեռական բջիջների ճիշտ ձևավորումը և այնուհետ խախտել սաղմի նորմալ զարգացումը: Բնածին քրոմոսոմային խաթարումները առաջ են բերում անպտղություն և կրկնվող ինքնաբերական վիժումներ: Հայտնի է, որ կլինիկորեն հաստատված հղիությունների 15-20% ընդհատվում են վաղաժամ, որոնց 40-50% պայմանավորված են տարբեր քրոմոսոմային խախտումներով: Այս փաստը կարևորում է գենետիկական գործոնների հայտնաբերումը՝ որպես վերարտադրողական խնդիրների կարևոր պատճառ:

Որո՞նք են վերարտադրողական խնդիրների դրսևորումները:

Վերարտադրողական կորուստները կարող են լինել բացարձակ (անպտղություն, ինքնաբեր վիժումներ, մեթելածնություն) կամ հարաբերական (բնածին արատներ,

գենետիկական համախտանիշներ, մտավոր հետամնացություն): Վերարտադրողական կորուստների կանխարգելումը ենթադրում է բազմաբնույթ հետազոտությունների իրականացում և այդ առումով բացարձակ նշանակություն ունեն գենետիկական հետազոտությունները:

Որո՞նք են վերարտադրողական կորուստների հոգեբանական ազդեցությունը:

Երեխա ունենալու ցանկությունը մարդու ամենահիմնական դրդապատճառներից է: Կնոջ համար կարևորագույն անկյունաքարերն են հղիությունը և մայրությունը, ինչը նաև մեծագույն արժեք է մեր մշակույթի համար: Եթե ձախողվում է երեխա ունենալու փորձերը, ինքնին այդ երևույթը կործանարար ազդեցություն է ունենում ընտանիքի վրա: Վերարտադրողական անհաջողությունների պատճառների վերաբերյալ գիտելիքների և տեղեկատվության սակավությունը առաջացնում և կրկնապատկում են անհանգստության, մեղքի զգացումը, ինչը բերում է նոր առողջական խնդիրների և նրանց լուծման անհրաժեշտության:

Ովքե՞ր են զբաղվում վերարտադրողական կորուստների գենետիկական խնդիրներով:

Ավանդաբար, վերարտադրողական կորուստներ ունեցող անձիք ունեն հատուկ հսկողության կարիք, ինչը կատարվում է տարբեր մասնագետների՝ մանկաբարձի, գինեկոլոգի, էնդոկրինոլոգի, գենետիկի կողմից: Չափազանց կարևոր է ապահովել բազմակողմանի հետազոտությունների իրականացումը մինչև հղիությունը: Հայաստանում գենետիկական թեստավորումը՝ մոլեկուլային և բջջագենետիկական եղանակներով, կատարվում է Բժշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում: Ամուսնական զույգերի մոտ քրոմոսոմային վերակառուցումների կրելիության հայտնաբերման հետ համատեղ գործում է նաև նախածննդային հետազոտման ռազմավարությունը, որի նպատակն է վաղաժամ վիժումների և քրոմոսոմային հիվանդություններով ծնունդների կանխարգելումը: Որպես կանխարգելիչ նախածննդային ռազմավարություններդրված է հղիության սկրինինգային ծրագիր, որը իրենից ներկայացնում է պտղի ոչ-ինվազիվ հետազոտություն մայրական շիճուկային մարկերների օգնությամբ հղիության առաջին և երկրորդ եռամսյակներում: Այս թեստերը ունեն ոչ- ախտորոշիչ նշանակություն, այլ հանդիսանում են կարևոր ազդակներ հետագա միջամտություն պահանջող ինվազիվ հետազոտությունների համար:

Որո՞նք են վերարտադրողական խնդիրների գենետիկական պատճառների վերլուծության դժվարությունները:

Հայաստանում վերարտադրողական խնդիրների կրճատման նպատակով իրականացվող գենետիկական ծառայությունները մատուցվում են ոչ լիարժեք և ոչ ամբողջ ծավալով: Այն առաջին հերթին վերաբերվում է նախածննդային սկրինինգին, որի հիմքում պետք է ընկած լինի յուրաքանչյուր հղիություն որպես ռիսկային վիճակ ընդունելը: Այդ հարց, որը պահանջում է բազմաբնույթ մոտեցում,

պետք է լինի ազգային առաջապահական քաղաքականության կենտրոնում և ներառի գենետիկական խորհրդատվությունը, ախտորոշումը և հղիության վերահսկողությունը:

Ո՞րն է գենետիկական ծառայությունների դերը վերարտադրողական խնդիրների ոլորտում:

Գենետիկական խորհրդատվության ընթացքում բժիշկ գենետիկը հավաքագրում է մանրամասն բժշկական, վիրաբուժական, ընտանեկան և գենետիկական տեղեկություններ: Գենետիկական թեստավորումը կարող է ներառել

- բջջագենետիկական հետազոտություններ, որոնց նպատակն է գույգերի մոտ հայտնաբերել քրոմոսոմային վերակառուցումների կրելիությունը, որոնք փոխանցվելով պտղին կարող են առաջ բերել կրկնվող ինքնաբեր վիժումներ: Քրոմոսոմային վերակառուցումները հանդիսանում են վիժումների կարևորագույն նախատրամադրվածության գործոն և այդ դեպքերի մեկնաբանության համար անհրաժեշտ է գենետիկական խորհրդատվությունը, որի ընթացքում ներկայացվում է նորմալ և անորմալ քրոմոսոմային հավաքակազմով հղիությունների հավանականությունը: Ընտանիքը կարող է համաձայնվել իրականացնել նախաձննդային քրոմոսոմային հետազոտություն՝ պտղի կարիոտիպը որոշելու նպատակով: Այն կատարվում է հղիության առաջին եռամսյակում ընկերքի թավիկների բիոպսիայի միջոցով և երկրորդ եռամսյակում՝ շուրջպտղային հեղուկի միջոցով:
- հոմոցիստեինի քանակի որոշումը մայրական շիճուկում: Այն առնչություն ունի MTHFR գենի մուտացիայի հետ, որի առկայության դեպքում բարձրանում է հոմոցիստեինի քանակը, ինչը պատճառ է հանդիսանում պտղի նյարդային խողովակի արատների, նպաստում է ընկերքի անոթների խցանմանը և հղիության ընդհատմանը:

Ընտրված Հղումներ

1. Holly B Ford, MD and Danny J Schust, MD: Recurrent Pregnancy Loss: Etiology, Diagnosis, and Therapy. Rev Obstet Gynecol. 2009 Spring; 2(2): 76–83.
2. American College of Obstetricians and Gynecologists. Management of recurrent early pregnancy loss. ACOG practice bulletin no. 24, American College of Obstetricians and Gynecologists, Washington, DC 2001.
3. Jaslow CR, Carney JL, Kutteh WH. Diagnostic factors identified in 1020 women with two versus three or more recurrent pregnancy losses. Fertil Steril 2010; 93:1234.
4. Carp H, Guetta E, Dorf H, et al. Embryonic karyotype in recurrent miscarriage with parental karyotypic aberrations. Fertil Steril 2006; 85:446.
5. Carp H, Feldman B, Oelsner G, Schiff E. Parental karyotype and subsequent live births in recurrent miscarriage. Fertil Steril 2004; 81:1296.

ԱՌԱՋԱՐԿՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐ

Ովքե՞ր են դիմում գենետիկական ծառայություններ:

Գենետիկական ծառայությունները հանդիսանում են բազմաճյուղ առողջապահական համակարգի ամբողջական և անբաժանելի մասը: Բոլոր գենետիկական ծառայությունները՝ լաբորատոր թե կլինիկական, պետք է լինեն ստանդարտիզացման, արտոնագրված և ունենան որակի վերահսկողություն:

Գենետիկական ծառայություններ դիմողները

- գույգեր, ովքեր ունեն հնարավոր բնածին արատով, նյութափոխանակության բնածին խանգարումով կամ նյարդամկանային հիվանդությամբ երեխա,
- գույգեր, ովքեր ունեցել են սպոնտան վիժումներ կամ մեռելածնություն և ցանկանում են կատարել նախածննդային ախտորոշում
- գույգեր, ովքեր ունեն բնածին արատներով, նյութափոխանակության բնածին խանգարումով կամ նյարդամկանային հիվանդությամբ տառապող երեխա և ցանկանում են կատարել նախածննդային ախտորոշում հետագա հղիությունների ժամանակ,
- գույգերը ազգակցական ամուսնության դեպքում
- պարբերական հիվանդության կասկածով կամ հիվանդության ատիպիկ դրսևորում ունեցող հիվանդները
- գենետիկորեն հաստատված պարբերական հիվանդությամբ հիվանդները և նրանց ընտանիքի անդամները՝ բարդությունների կանխատեսման, գենետիկական ռիսկի գնահատման և մուտացիայի կրելիության որոշման նպատակով,
- ժառանգական քաղցկեղի նախատրամադրվածության կասկածով անհատները և ընտանիքի անդամները,
- անհատներ, ովքեր ենթարկվել են ֆիզիկական, քիմիական, կենսաբանական գործոնների վնասակար ազդեցությանը նախա-, պերի- և հետբեղմնավորման (հղի կանայք) շրջանում, այդ թվում քաղցկեղից բուժվածները,
- անհատներ, ովքեր ուզում են կոմերցիոն գենետիկական թեստավորման արդյունքների մեկնաբանության վերաբերյալ ստանալ խորհրդատվություն

Թերությունները և առաջարկությունները

- ✓ ընդգրկել գենետիկական կլինիկաները առողջապահական համակարգի առաջնային օղակում,
- ✓ պատրաստել մասնագետներ բժշկական գենետիկայի ոլորտում՝ բժիշկներ, գենետիկական խորհրդատուներ, կլինիկական գենետիկներ, նեոնատոլոգներ, դիսմորֆոլոգներ և մանկական նյարդաբաններ,
- ✓ տրամադրել տեղեկատվություն և աջակցություն ցուցաբերել բժիշկներին, ովքեր ամռնչվում են բոլոր տեսակի գենետիկական հիվանդությունների հետ,
- ✓ զարգացնել ժառանգական հիվանդությունների մեծամասնության համար բժշկական օգնության և կառավարման մակարդակը,

- ✓ բարելավել մոլեկուլային և բջջագենետիկական մեթոդների որակը ախտորոշումը ավելի ճշգրիտ դարձնելու նպատակով,
- ✓ ընգրկել ավելի շատ մոնոգենային հիվանդություններ սկրինինգային ծրագրերում,
- ✓ ապահովել նախաձեռնողային ախտորոշման ներդրումը և ընդլայնումը,
- ✓ իրականացնել նորածինների սկրինինգը ընդգրկելով ամբողջ Հայաստանը,
- ✓ կազմակերպել բազմագործոն հիվանդությունների գենետիկական վերահսկումը այլ բժշկական ոլորտների հետ համատեղ,
- ✓ հայտնաբերել ժառանգական հիվանդություններ ունենալու ռիսկով հարազատներին, նրանց օժանդակել և ապահովել գենետիկական խորհրդատվությամբ, ներառյալ հնարավոր կանխարգելիչ և սկրինինգային միջոցների մասին տեղեկատվությունը,
- ✓ ստեղծել կլինիկական և գենետիկական տվյալներով ժառանգական հիվանդությունների համազգային ռեգիստր,
- ✓ կիրառել ֆարմակոգենետիկական թեստավորումը՝ մյուս բժշկական հետազոտությունների հետ համատեղ,
- ✓ ժառանգական հիվանդությունների վարման, մոնիտորինգի և գենետիկական ախտորոշման նպատակով ապահովել համընդհանուր մոտեցում, կիրառելով միջազգային ուղեցույցները, ինչպես օրինակ պարբերական հիվանդության կամ Դ-յուշենի մկանային դիստրոֆիայի համար,
- ✓ հասանելի դարձնել բարձր որակի ամենօրյա օգտագործման դեղամիջոցները (կոլսիցին և այլն.) կողմնակի բարդություններից խուսափելու համար,
- ✓ կրթել և աղապտացնել հասարակությանը՝ ժառանգական հիվանդություններով տառապող հիվանդների կարիքները ընկալելի դարձնելու համար:

Արդյո՞ք մատչելի ու հասանելի են գենետիկական ծառայությունները:

Ծառայությունների հասանելիությունը

- ✓ Նախաձեռնողային սկրինինգային հետազոտությունները կատարվում են երկրի բոլոր շրջաններում, սակայն որոշ հետազոտություններ (ամնիոցենտեզ, գենետիկական թեստավորում, պտղի պարանոցային ծալքի հետազոտում) հասանելի են միայն որոշ բժշկական կենտրոններում, որը պայմանավորված է մասնագետական և տեխնիկական պահանջներով:
- ✓ Համապարփակ նախաձեռնողային թեստավորումը (օր՝ ամնիոցինտեզ) և գենետիկական խորհրդատվությունը իրականացվում են միայն որոշ հիվանդությունների համար և միայն Երևանում, որը պահանջում է հեռավոր ու մերձակա շրջաններից գալ մայրաքաղաք՝ նման ծառայությունների նպատակով:
- ✓ Հայաստանում գործում է պարտադիր պետական նախաձեռնողային սկրինինգային ծրագիր: Բոլոր հղի կանայք պետք է անցնեն անվճար ուլտրաձայնային, արյան և մեզի հետազոտություններ:

- ✓ Գենետիկական թեստավորումը և խորհրդատվությունը իրականացվում է միայն Երևանում՝ Բժշկական գենետիկայի և առողջության առաջնային պահպանման կենտրոնում, պայմանավորված այս ոլորտում մասնագետների սակավությամբ:
- ✓ Որոշ նյարդամկանային, նյութափոխանակության խանգարման և հեմատոլոգիական հիվանդությունների համար հասանելի է միայն մասնակի գենետիկական թեստավորում:
- ✓ Նվազագույն մնացորդային հիվանդության գնահատումը դեռ չի կիրառվում որպես ընթացիկ կլինիկական հետազոտություն:
- ✓ Ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշների գենետիկական թեստավորումը և խորհրդատվությունը խիստ սահմանափակ է:

Գենետիկական Ծառայությունների Որակը

- ✓ Բժշկական գենետիկական ծառայությունների բացակայությունը ամբողջ Հայաստանում էականորեն ազդում է առողջապահական համակարգի ընդհանուր ծառայությունների որակի վրա:
- ✓ Մասնագիտական չափանիշները և ուղեցույցները գոյություն ունեն նախաձեռնողային սկրինինգի և ախտորոշման համար, բայց ոչ գենետիկական թեստավորման և խորհրդատվության դեպքում:
- ✓ Գենետիկական թեստավորման համար կիրառվում են բարձր որակի հավաստագրված թեստային համակարգեր:
- ✓ Միայն ՊՀ կլինիկական ախտորոշումն է իրականացվում միջազգային կլինիկական հարցաթերթիկների օգնությամբ, իսկ հիվանդների և ընտանիքների գենետիկական խորհրդատվությունը հիմնված է կլինիկական և գենետիկական հետազոտությունների տվյալների վրա:
- ✓ Բացակայում է բավարար մասնագիտական պատրաստվածությունը և տեղեկացվածությունը մնացած բոլոր գենետիկական և ժառանգական հիվանդությունների կլինիկական ախտորոշման համար, որոնք ախտորոշվում են գենետիկական թեստավորմամբ:

Գենետիկական Ծառայությունների Ֆինանսական Մատչելիությունը

- ✓ Բժշկական ապահովագրությունը կամ պետական պատվերը չի գործում առավել նոր գենետիկական տեխնոլոգիաների դեպքում, հատկապես հազվադեպ հիվանդությունների ախտորոշման նպատակով:
- ✓ Նախաձեռնողային գենետիկական խորհրդատվությունը չի համարվում պարտադիր, երբ անգամ առկա է դրա իրականացման անհրաժեշտություն:
- ✓ Նորածինների ազգային սկրինինգային ծրագրում ընդգրկված են միայն ֆենիլկետոնուրիան և հիպոթիրոիդզմը:
- ✓ Բոլոր գենետիկական և ժառանգական հիվանդությունների ինչպես ախտորոշումը, այնպես էլ նաև խնամքը և բուժումը իրականացվում են հիվանդի սեփական ֆինանսական միջոցներով:

Որո՞նք են առողջապահական ծառայությունների մատուցման կամ ռազմավարության խնդիրները ժառանգական հիվանդությունների ոլորտում:

Գենետիկական ծառայությունների մատուցումը, որն առնչվում է բժշկական թեստավորման և հետազոտությունների, բժշկական տվյալների գրանցման և դրանց հասանելիության հետ, պետք է լինեն բժշկական գործունեության այս ոլորտը կարգավորող հստակ ազգային ռազմավարության զարգացման քննարկման նյութը:

Գենետիկական խորհրդատվությունը մասնագետ գենետիկների և հիվանդների միջև հաղորդակցության գործընթաց է, որի նպատակն է անհատներին և ընտանիքներին ապահովել այն տեղեկատվությամբ, որն առնչվում է նրանց գենետիկական առողջությանը, հասանելի թեստավորման և վերահսկողության տարբերակներին, և աջակցել, երբ նրանք սկսում են հասկանալ և միավորել տրամադրված տեղեկատվությունը իրենց առօրեական կյանքում: Մի կողմից, կամավոր և տեղեկացված որոշում ընդունելու սկզբունքը, չուղղորդված և չհարկադրված խորհրդատվությունը, հաճախորդի գաղտնիության և անձանկան կյանքի պաշտպանվածությունը հանդիսանում են գենետիկական խորհրդատվության և գենետիկական թեստավորման փիլիսոփայության անկյունաքարերը, որոնք պետք է հաշվի առնվեն ցանկացած բժշկական կենտրոնի կողմից, որտեղ իրականացվում են նման ծառայություններ: Մյուս կողմից, գենետիկական խորհրդատվության և թեստավորման ծառայությունների դիմող անձինք պետք է գիտակցեն, որ նրանց թեստավորման արդյունքները՝ որպես բժշկական թեստերի մի մաս, կարող են հասանելի դառնալ այն անհատների կամ կազմակերպությունների համար, որոնք ունեն դրանց հասանելիության օրենքով նախատեսված իրավունք, ինչպիսին են օրինակ ապահովագրական ընկերությունները կամ գորակոչման պետական հանձնաժողովները: Սակայն պետք է լինի և գործի իրավական պաշտպանվածություն, որը թույլ կտա խուսափել գենետիկական խտրականությունից, որը կարող է հանդիպել, երբ ապահովագրական ընկերությունները, գործատուները կամ հասարակությունը կփորձեն մարդկանց վերաբերվել այլ կերպ միայն այն պատճառով, որ նրանք ունեն ժառանգական հիվանդություն կամ որևէ գենային մուտացիա, որը բարձրացնում է հիվանդացության ռիսկը, կամ էլ ժառանգական հիվանդության ընտանեկան պատմություն:

Այժմ Հայաստանում չի գործում գենետիկական տեղեկատվությունը կարգավորող և գենետիկական խտրականությունը կանխող օրենք: Անձի գենետիկական տվյալները համարվում են անհատի առողջությանը առնչվող յուրահատուկ տվյալներ, որոնց համար պետք է գործեն հատուկ ազգային օրենսդրական կարգավորիչ նորմեր: Վերջինները պետք է սահմանեն, որ առողջապահության ոլորտի մասնագետները ինչպես նաև նրանք, ում հասանելի են բժշկական տվյալները, պետք է պաշտպանեն անձնական առողջության տեղեկատվության գաղտնիությունը, սահմանափակեն առողջական տվյալների կիրառումը և փոխանցումը, և պետք է արտոնեն անհատներին վերահսկել իրենց առողջությանը վերաբերվող տեղեկատվության կիրառումը և տարածումը:

Հայաստանում իրականացվող բժշկական գենետիկական ծառայությունների ռազմավարությունը պատրաստվել է Երևանի Մխիթար Հերացու անվան Պետական Բժշկական Համալսարանի (ԵՊԲՀ) Բժշկական գենետիկայի ամբիոնի և Ռուս-Հայկական (Սլավոնական) Համալսարանի (Ռ-ՀՀ) Բժշկական կենսաբանության և կենսատեխնոլոգիայի ամբիոնի կողմից:

Թամարա Սարգսյան, կ.գ.դ., պրոֆ., Բժշկական գենետիկայի ամբիոնի վարիչ,
ԵՊԲՀ

Սուսաննա Միդյան, կ.գ.թ., ԵՊԲՀ
Հասմիկ Հայրապետյան, կ.գ.դ., ԵՊԲՀ
Աննա Հովհաննիսյան, կ.գ.թ., ԵՊԲՀ
Քրիստինե Հովհաննեսյան, կ.գ.թ., Ռ-ՍՀ
Գոհար Ծահուովարյան, Ռ-ՍՀ

Դավիթ Բաբիկյան, կ.գ.թ., խմբագիր, ծրագրի ղեկավար, ԵՊԲՀ

Տպագրված է «Կոլլաժ» հրատարակչությունում

Այս ծրագիրը ֆինանսավորվել է Եվրոպական Հանձնաժողովի աջակցությամբ՝
Դրամաշնորհի համաձայնագիր 544331-TEMPUS-1-2013-1-AM-TEMPUS-JPCR
Այս տպագրությունը արտահայտում է միայն հեղինակի տեսակետը, իսկ
Գործակալությունը և Հանձնաժողովը պատասխանատու չեն նրանում պարունակվող
որևէ տեղեկատվության կիրառման համար: